



Papeles de

FEDER

Federación Española de Enfermedades Raras

N.º 10 • Mayo - Agosto, 2005

Enfermedades Raras

Informe

Mujer y Discapacidad

Tema de Actualidad

Diagnóstico

Genético Implantatorio

Fernando Lamata,
secretario general
de Sanidad



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

José Luis Torres

Coordinación:

Vanesa Pizarro Ortiz

Maquetación y Diseño:

Nieves González Casado

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 Madroño, 16, 2.º, L

06011 Badajoz

Teléfono 924252317

extremadura@enfermedades-raras.org

Delegación de Comunidad Valenciana:

Pardo Gimeno, 55, entlo. C

03007 Alicante

Teléfono 965111105

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:

Las Enfermedades Raras

En el concierto de las enfermedades, las ER ocupan un lugar mejorable, ante realidades incuestionables como el diagnóstico, el tratamiento, etc.

21 INFORME:

Enfermedades
Raras y Mujer

La mujer sigue siendo la «gran» discriminada de nuestra sociedad. Máxime si padece alguna discapacidad. ¿Y si además es paciente de ER?

38 ÚLTIMA HORA:

III Jornadas Andaluzas
de Enfermedades Raras

44 TEMA DE ACTUALIDAD:

Diagnóstico Genético
Implantatorio

La Sanidad pública andaluza es la primera Comunidad Autónoma que reconoce este dictamen médico como derecho.

ILUSTRACIÓN PORTADA: Fernando Gutiérrez Martín, socio de AMOI.

La Salud en las Mujeres con Discapacidad

Según la Encuesta del INR, en España existen más de dos millones de mujeres con discapacidad, a las que habría que incluir o bien están comprendidas las mujeres con alguna Enfermedad Rara, lo que supone que un 58% o más de las personas con discapacidad son mujeres. Esta cifra ha aumentado debido a los factores como el incremento de la esperanza de vida y las secuelas de algunas enfermedades —enfermedades raras, sobre todo— que pueden suponer limitaciones para la actividad. Esta realidad viene abordada en esta publicación del Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales (Instituto de la Mujer), con interesantes aportaciones al tema, en un formato ágil, moderno e ilustrado con gracia y acierto., y en la que se habla de la imagen social de la discapacidad, la identidad femenina, vida cotidiana y barreras, familias, trabajo, etc.

... y además

- 1 Punto de vista
- 3 Tribuna abierta:
- 4 En **PORTADA**
I Jornadas Nacionales de E.R.
- 16 **ENTREVISTA:**
Fernando Lamata,
Secretario General del MSC
- 20 **Hablamos de... MADRID**
- 28 **NOTICARIO**
Congreso Europeo de ER
- 30 **Nuestras Asociaciones**
- 36 **Al Habla: SEVILLA**
- 37 **Centro de E.R. ... CHILE**
- 41 **Queremos saber...**
- 42 **Nuestros profesionales**
- 46 **Testimonio:** Montse
- 47 **Asociaciones de FEDER**



Punto de Vista

Lo que hace unos pocos años era ciencia ficción ¡hoy es una realidad!

NICOLÁS BELTRÁN,
Delegado de FEDER Comunidad Valenciana

La Sanidad pública andaluza ha reconocido como derecho, para sus usuarios, el Diagnóstico Genético preimplantatorio (DGP). Andalucía se convierte así, en la primera Comunidad en ofrecer esta prestación, que permite tener hijos sanos a las parejas con enfermedades hereditarias, lo que puede tener gran impacto social a largo plazo, al reducir el número de pacientes afectados por estas dolencias.

Desde FEDER es una noticia que hemos celebrado con gran alegría ya que lo consideramos como el primer paso para que, en aplicación del principio de equidad que preside la Constitución española, los demás Gobiernos Autónomos, incluyan esta prestación, de manera que puedan acogerse a ella, los cerca de 3.000.000 de afectados por ER que residen en España.

Si consideramos que el 80% de las ER son de origen genético, y que esta técnica solamente se practicaba en algunas clínicas privadas, a partir de ahora se elimina, en Andalucía, una clara discriminación en función de las posibilidades económicas personales.

El DGP posibilita el nacimiento de bebés libres de la enfermedad o síndrome hereditario que padece alguno, o ambos, de sus progenitores, cortándose así la cadena de transmisión genética de esa patología, a las futuras generaciones.

A partir de este momento se abren opciones que, muchas de las personas afectadas por ER, habíamos excluido de nuestro futuro, en evitación de transmitir a nuestros hijos los graves problemas por los que atravesamos quienes sufrimos las consecuencias de padecer una Enfermedad Rara.

La técnica precisa de una fertilización «in vitro», en la que se obtienen varios embriones. Al tercer día de vida, los embriones alcanzan el estadio de ocho células. En este momento, con un láser de alta precisión se lleva a cabo la apertura del embrión, extrayéndole una célula, sin dañarlo, para que pueda proseguir su desarrollo. ▶▶▶

Lo que hace unos pocos años era ciencia ficción ¡hoy es una realidad!

En la célula recogida se estudian los genes y cromosomas, cuyas alteraciones, son causa de esa determinada patología. Tras la selección embrionaria, es posible proseguir el cultivo únicamente de los embriones libres de padecer la enfermedad. Dos días más tarde se transfieren a la madre para que se establezca el embarazo.

La maternidad (o paternidad) será una opción más, junto con otras, igualmente loables, como la adopción. En cualquier caso es una buena noticia que excelentes profesionales se acerquen a nuestros llamamientos para ofrecer soluciones que a muchos de los que somos afectados nos llenan de esperanza y de alegría.

También es necesario hablar de los obstáculos que pueden aparecer a la hora de poner en práctica esta técnica, entre las que cabe citar: 1.º no obtener suficientes óvulos fruto de la estimulación ovárica que hay que practicar a la madre (es más efectiva en mujeres jóvenes, menores de 40 años). 2.º que el estudio mutacional o cromosómico no sea concluyente y 3.º que, a pesar de ser transferidos los embriones libres de la carga genética asociada a esa determinada enfermedad, no implanten finalmente en la madre.

La posición de FEDER es clara y decidida acerca de la inclusión de esta prestación en el Sistema Público de Salud, para que se haga extensiva a todas las autonomías que integran nuestro Estado, así como el reconocimiento de la Genética como una especialidad a la que puedan acudir todas las personas que requieran del consejo genético a la hora de planificar su descendencia.



I JORNADAS NACIONALES EN ENFERMEDADES RARAS

“Las I Jornadas Nacionales, serán el evento más importante en el campo de las Enfermedades Raras que se realizará en nuestro país, constituyendo sin duda una oportunidad idónea para hacer llegar al Gobierno español todas las necesidades de los más de 3 millones de afectados.”

Moisés Abascal
Presidente de FEDER

FICHA DE INSCRIPCIÓN DE PARTICIPANTES

Nombre:

Apellidos:

Entidad a la que pertenece:

Dirección:

C. Postal:

Población:

Provincia:

Teléfono:

E-mail:

Necesita especiales requerimientos, (dieta u otros):

Asistencia a la cena: En la noche del viernes realizaremos una cena, cuya asistencia es opcional y el precio aproximado es de 25 € (miembros de FEDER) y 40 € (público en general). ¿Deseas asistir?

SI:

NO:

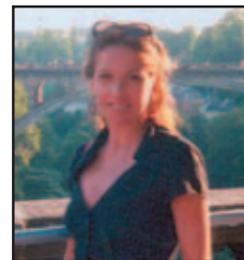
Completar el formulario y enviar por fax, o correo a la secretaría técnica de las jornadas:

FEDER-Madrid

C/Cristóbal Bordiú, 35 Ofc. 301 - 28003 Madrid

Telefax: 915 33 40 08 - E-mail: madrid@enfermedades-raras.org

www.enfermedades-raras.org



MÓNICA MERINO MADRAZO,
vocal de FEDER
(Asociación Española
de Enfermedades y Familiares
de Gaucher)

¡Que más quisiéramos nosotros que ser una persona sana!

Mi nombre es Mónica y quisiera abordar desde estas líneas la problemática que nos rodea a los Enfermos de Gaucher en relación al reconocimiento por parte de la Administración de nuestra condición de minusválidos.

Nuestra enfermedad es, como casi el resto de Enfermedades Raras, una enfermedad genética, crónica, progresiva y debilitante en la que no existen tratamientos curativos, solamente paliativos, y sinceramente sólo por tener todas estas papeletas ya deberíamos tener derecho al Certificado de Minusvalía. Partiendo de esa premisa, los responsables de la Administración, deberían unificar el criterio a la hora de reconocer nuestro grado de minusvalía y, una vez conseguido esto, no hacernos pasar periódicamente el «examen» ya que nunca vamos a poder curarnos...! Que más quisiéramos nosotros no tener que solicitar la condición de minusválido, ya que supondría ser una persona sana!

Según los actuales criterios, y viendo mi experiencia, se le considera más minusválido a una persona a la que le ha de faltar algún miembro, con lo que le impide relacionarse con su entorno como lo haría una persona sana. Yo le tuve que decir al médico que me reconoció, que aunque a mi estéticamente no se me vea, también me falta un miembro, en mi caso se llama enzima y es la causante de no poder hacer una vida normal, de mis manifestaciones hematológicas (como anemia, plaquetopenia...) viscerales (aumento desmedido de hígado y bazo) y óseas (las de más difícil tratamiento). En mi caso no valoran para nada los días de tratamiento (ir una mañana al hospital cada 13 días para ponerme un tratamiento intravenoso de duración entre 2 y 3 horas para toda la vida) los periodos de crisis agudas en las que necesito ayuda hasta para el aseo personal, las recaídas, las molestias «normales» a causa de una anomalía genética.

Tampoco está normalizado el grado de minusvalía que se nos reconoce, ya que al estar transferidas las competencias en materia de Sanidad a cada una de las Comunidades Autónomas, hacen cada una la guerra por su cuenta.

Mi caso después de haberme reconocido durante 5 años un grado de minusvalía del 33%, desde el pasado mes de noviembre se me ha rebajado al 20%. ¿Que implica esto? Pues que mi puesto de trabajo está de una forma u otra ligada a mi grado de minusvalía, ya que estoy contratada bajo un Contrato de Minusvalía, a mi empresa le han otorgado subvenciones por ello y a mí me lo quitan, con lo que si hubiera una inspección podría haber problemas.

Por todo ello, lo único que individualmente puedo hacer, es llevar mi caso al Tribunal de lo Social al haber recurrido la resolución del Servicio de Familia y Bienestar Social de la Junta de Castilla y León.

Si nos falta algo en nuestro organismo que nos complica el día a día... ¿No es eso ser minusválido?



Próximo Noviembre

I Jornadas Nacionales de Enfermedades Raras

* Organizadas conjuntamente por FEDER y el IMSERSO

Madrid. (Crónica de **José Luis Rivas Guisado**, jefe de Prensa de FEDER).-Conocer cómo se está avanzando en Europa en tema de Enfermedades Raras y poner en paralelo la experiencia española, es el gran objetivo de las I^a Jornadas Nacionales de Enfermedades Raras, que, organizadas conjuntamente por FEDER y el IMSERSO, tendrán lugar los próximos 11 y 12 de noviembre en Madrid. Existen acciones de gran interés y eficacia que se están llevando a cabo en los distintos países de Europa, y que han de servir de referente para lo que desde las distintas asociaciones de FEDER se debería hacer en España.



Con este objetivo, estas I.^{as} Jornadas tendrán como hilo conductor cuatro grandes ponencias: Iniciativas Europeas en el campo de las Enfermedades Raras, la Investigación en España al respecto, los Últimos avances en la atención sanitaria, y las Prestaciones sociales y la Dependencia en las Enfermedades Raras.

En el primer apartado, experiencias como AGRENSKA, Centro de ER Sueco, el Centro de ER danés y el Instituto de Investigación italiano "Mario Negri", serán otros tantos modelos a contemplar con una gran experiencia a sus espaldas. Además, miembros destacados hablarán de los Planes de Acción nacionales, tanto en Francia, Italia y España.

Finalmente, Terkel Andersen expondrá los proyectos en marcha de la Organización Europea de Enfermedades Raras (EURORDIS).

El segundo tema a tratar será la Investigación en España, con cuestiones específicas como las Redes de Investigación, los Registros de ER: beneficios y dificultades, las Células madre, los Medicamentos

Huérfanos. Planes y perspectivas y la Ética e Investigación.

Atención sanitaria y Dependencia

Respecto a los últimos avances en España en la atención sanitaria, cuatro temas ilustrarán la experiencia española: la política de Centros de Referencia, la Política Sanitaria

de las ER en la Comunidad Autónoma de Extremadura, la Unidad de Referencia Pediátrica de ER en el ámbito hospitalario y las Coordinación de de Servicios de Pediatría.

El Movimiento asociativo y las atención social desde FEDER se desarrollará con tres temas concretos: la importancia de las asociaciones de pa-

cientes, en la línea de ayuda, el Servicio de Información y Orientación (SIO) y la Fundación FEDER.

Finalmente, respecto a los temas sociales, responsables del IMSERSO darán a conocer los grandes contenidos de la futura Ley de Dependencia, con temas colaterales por parte de FEDER, como la situación y el entorno social de la mujer con ER, y en concreto to las prestaciones sociales.

En el último bloque de exposiciones, desde FEDER se hacen esta pregunta: ¿Están las prestaciones económicas adaptadas a las ER?, tratándose seguidamente del certificado de minusvalía, y de la adaptación del puesto escolar y laboral a las condiciones de los afectados de ER. Todo un temario que dará, sin duda, respuesta a muchas dudas, pero sobre todo abrirá grandes expectativas a esos dos millones y medio de pacientes y sus familias. Unas Jornadas que como en otros encuentros organizados por FEDER, y con la valiosa colaboración del IMSERSO y la presencia de EURORDIS, los promotores

Razones de las Jornadas

En los dos días de encuentro se expondrá:

1. ¿Qué se está haciendo en otros países de Europa con respecto a las EERR?, cuáles son y en qué consisten los Planes de Acción de E.R. que se están implantando en países de nuestro entorno, cómo funcionan los Centros de Referencia de ER, cómo será el Plan de Acción Español?
2. ¿Qué actividades tiene EURORDIS y qué papel juega en el mapa europeo?
3. ¿Cuál es el planteamiento del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras y cómo se encuentra la investigación sobre E.R. en España?
4. ¿Cuáles son las vías para anticipar el diagnóstico y mejorar el tratamiento de pacientes en E.R.?
5. ¿En qué va a consistir el Centro de Referencia para la atención a afectados y familiares con E.R., en Burgos?
6. ¿Con qué criterios se está valorando el grado de minusvalía en las E.R.?
7. ¿Cuáles son los servicios sociales disponibles y si están adaptados a las E.R.?
8. ¿Cuál es el funcionamiento de FEDER y el papel que juega en el ámbito de los organismos y organizaciones españoles?
9. ¿Hasta dónde llega la implicación de las Comunidades Autónomas y cuáles son las posibilidades de extender las buenas prácticas a otras CC.AA.?
10. ¿Cuáles son las perspectivas de futuro para el Plan Español para las E.R.?

desean se celebren con el mayor de los éxitos.

AVANCE PROGRAMA

- Centro de Referencia de ER en Burgos. IMSERSO.
- Iniciativas Europeas en el campo de las ER.
- Centros de Enfermedades Raras.
- AGRENSKA. Centro de ER Sueco, Centro de ER Danés. Instituto de Investigación Italiano.
- Planes de Acción Nacionales.
- Plan de Acción Francés de ER.
- Centro Italiano de ER.
- España. Plan de Acción Integral en ER.
- Otras iniciativas europeas: EURORDIS. Proyectos en marcha. Grupo de Trabajo Europeo en Enfermedades Raras. La Investigación en España.
- Redes de Investigación. Registros de ER: Beneficios y dificultades.
- Medicamentos Huérfanos. Planes y perspectivas. Ética e Investigación.
- Últimos avances en España en la atención sanitaria
- Política Sanitaria de las ER en la CA de Extremadura.
- Unidad de Referencia Pediátrica de ER a nivel hospitalario.
- Movimiento asociativo y atención social desde FEDER.
- La importancia de las asociaciones de pacientes.
- Línea de ayuda. Servicio de Información y Orientación (SIO).
- Estrategias de Comunicación en asociaciones.
- Prestaciones sociales y Dependencia en las ER.
- Situación y entorno social de la mujer con ER.
- Prestaciones Económicas y Sociales.
- ¿Están las prestaciones económicas adaptadas a las ER?
- Certificado de Minusvalía.
- Adaptación del puesto escolar y laboral.

Ley de Dependencia, a punto

Madrid.—La secretaria de Estado de Servicios Sociales, Familias y Discapacidad, Amparo Valcarce, se reunió el pasado 15 de junio con la Comisión Ejecutiva del CERMI para tratar diversos asuntos relacionados con la futura Ley de Promoción de Autonomía Personal y Atención a las Personas Dependientes.

Esta reunión se enmarcó en el proceso de diálogo con el movimiento asociativo que inició el Gobierno tras la publicación del Libro Blanco de la Dependencia para crear el Sistema de Atención a las Personas Dependientes (aquellas que no se pueden valer por sí mismas; ancianos y discapacitados graves) en España.

En el encuentro, el Gobierno y el CERMI han acordado la creación de un grupo de trabajo que abordará las líneas generales del futuro sistema, una vez que se haya alcanzado un acuerdo en la Mesa de Diálogo Social.

En la actualidad, son las familias, y especialmente las mujeres, quienes asumen mayoritariamente la atención a las personas dependientes. El objetivo del Gobierno es facilitar a estas personas una serie de prestaciones (ayuda a domicilio, telea-



sistencia, ayudas técnicas, centros de día,...) de las que en la actualidad disfrutaban un porcentaje muy bajo de ellas y, con ello, acercar a España a los niveles de protección social de los países europeos.

La secretaria de Estado se ha comprometido ante el CERMI a que el Gobierno remitirá este año el proyecto de ley al Congreso para su tramitación parlamentaria.

El Sistema Nacional de Dependencia, en cifras

Segovia.—La puesta en marcha de un Sistema Nacional de Dependencia que garantice la asistencia integral a las personas mayores y discapacitadas en España supondrá un incremento en el gasto social de 4.500 millones de euros para los próximos ocho años, en cuya financiación deberán colaborar las Comunidades Autónomas y los Ayuntamientos. Así lo manifestó el pasado 9 de junio en Segovia la secretaria de Estado de Servicios Sociales, Familias y Discapacidad, Amparo Valcarce.

EN PORTADA

Cumbre europea de la discapacidad

Barcelona.—Ciento cincuenta delegados europeos se dieron cita en la Asamblea Anual del EDF en lo que puede considerarse la «Cumbre europea de la discapacidad» que se celebró en Barcelona a finales de mayo.

Durante la Asamblea, el presidente del EDF, Yannis Vardakastanis dijo en su alocución que «el movimiento de las personas con discapacidad y sus familias nunca tolerarán ser tratados de forma diferente al resto de los ciudadanos europeos».

Enfermedades Raras

La Unión Europea define las Enfermedades Raras como todo proceso patológico cuya prevalencia es menor de 5/10.000 habitantes. ER que en su mayoría son enfermedades crónicas y que producen una gran morbilidad y mortalidad prematura, además de un alto grado de discapacidad y, por tanto, un deterioro significativo de la calidad de vida de los afectados, tema este al que dedicaremos el Informe de nuestro próximo número de «Papeles de FEDER».

La OMS recoge alrededor de 5.000 enfermedades con dicha tasa de prevalencia, aunque ya se habla de más de 6 o 7.000 Enfermedades Raras. En total, se estima que afectan aproximadamente al 6-8% de la población. La mayoría de ellas son de origen genético (4,80%), manifestándose el 50% en niños y el otro 50% en la edad adulta.



Los afectados por una Enfermedad Rara, tienen como colectivo una necesidad bien diferenciada del resto de la población y que en la actualidad no están cubiertas.

Estas necesidades vienen determinadas por la propia rareza, hecho que da lugar a la dispersión de pacientes por toda la geografía nacional y mundial: clínica inespecífica que dificulta establecer un diagnóstico en muchos casos y en otros el diagnóstico llega tarde, variabilidad en el curso y severidad en la enfermedad, no protocolos diagnósticos ni terapéuticos, no tratamientos específicos o de difícil acceso y no investigación.

El desconocimiento de estas enfermedades en el ámbito epidemiológico, dificultan el estudio de los determinantes de las mismas. También son diferentes las gravedades de cada enfermedad y el tipo de discapacidad que producen y que afectan al desarrollo de una vida normalizada. En el ámbito social y psicológico no existe una orientación de los afectados y la familia en el momento del diagnóstico ni en el proceso de la enfermedad.



“ En el ámbito social y psicológico no existe una orientación de los afectados y la familia en el momento del diagnóstico ni en el proceso de la enfermedad ”

Quienes padecen una Enfermedad Rara sufren entre otros problemas:

- Aislamiento y desestabilización emocional.
- Falta de apoyo social.
- Retrasos en el diagnóstico.
- Escasez de presupuestos para la investigación.
- Desinformación.

La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) formada por cerca de cien asociaciones y entidades sin ánimo de lucro, es el punto de referencia en nuestro país para todas las personas afectadas o interesadas por enfermedades poco comunes, muchas de ellas gravemente debilitantes que pueden causar deficiencias físicas, psíquicas, sensoriales o plurideficiencias. Entre sus fines destacan:

- Equiparar los derechos de los afectados por estas enfermedades poco frecuentes a los del resto de los ciudadanos.
- Mejorar la calidad de vida del afectado a través de su integración social, estimulando la normalidad, la igualdad de oportunidades y la corresponsabilidad.

PROBLEMÁTICA DE LAS ENFERMEDADES RARAS

Autor: **François Faurisson**

Editor: **Julia Fitzgerald**

Traductor: **Rosa Sánchez de Vega**

Las Enfermedades Raras se definen en primer lugar por la reducida frecuencia en la población. Para las personas afectadas, esta infrecuencia conlleva numerosas consecuencias adversas, tanto en el ámbito médico como social.

* Médico: estas patologías graves, que a menudo ponen en riesgo la vida de los enfermos han sido poco estudiadas. Al ser tan poco conocidas, se produce su diagnóstico es tardío, cuando no inexistente y los tratamientos específicos, ausentes en la mayoría de los casos.

* Social: mal conocidas por los médicos, la toma de decisiones por los sistemas de Salud son igualmente inadecuados. La ausencia de un tratamiento efectivo se debe a la escasez de investigación y a la ausencia de rentabilidad comercial de medicamentos destinados a un pequeño número de pacientes.

Definición y contradicción

Se llaman Enfermedades Raras a aquellas que afectan a un número limitado de personas con respecto a la población general, a menos de 5/10.000 habitantes. Aunque este número parece pequeño, esta prevalencia corresponde a cerca de 200.000 individuos en la Comunidad Europea de 15 Estados Miembros (230.000 cuando la Comunidad se amplíe a 25 Estados Miembros). La mayoría de estas enfermedades son aún menos frecuentes afectando a uno de cada 100.000 personas o menos.

Se estima que hoy existen entre 5.000 y 8.000 Enfermedades Raras diferentes, que afectan entre el 6% y 8% de la población en total, en otras palabras, entre 24 y 36 millones de personas en la Comunidad Europea - equivalente a la población de los Países Bajos, Bélgica y Luxemburgo juntos.

Similitudes y diferencias

Debido a la rareza, sólo determinadas patologías graves han sido identificadas como ER. Estas enfermedades presentan casi siempre estas características:

Enfermedades graves, crónicas, degenerativas y generalmente que ponen en riesgo la vida.

Enfermedades invalidantes, con una calidad de vida disminuida y pérdida de autonomía.

Enfermedades en las que el nivel de dolor y sufrimiento de la persona y su familia es alto.

Enfermedades para las que no existe tratamiento, pero donde los sín-

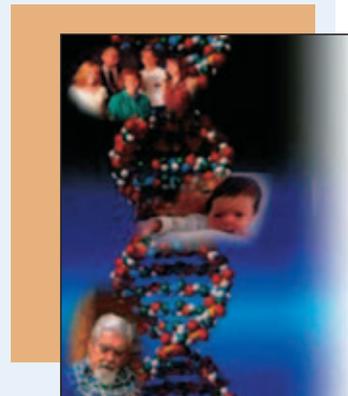
tomos pueden ser tratados para mejorar la calidad y expectativas de vida.

Y respecto a las diferencias, un 80% de las ER tiene un origen genético identificado que equivale a un 3% o 4% de los nacimientos. Las otras causas pueden ser infecciosas (bacterianas o virales), alérgicas, degenerativas o proliferativas.

La afección puede ser visible desde el nacimiento o en la niñez, por ejemplo por la amiotrofia espinal infantil, la neurofibromatosis, la osteogénesis imperfecta, las enfermedades lisosomales, las acondroplasia y el síndrome de Rett. Pero muchas otras

enfermedades no aparecen hasta la madurez, como la enfermedad de Huntington, la enfermedad de Crohn, la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, la Esclerosis Lateral Amiotrófica, el sarcoma de Kaposi y el cáncer de tiroides, aparecen sólo cuando se alcanza la madurez.

Las ER presentan igualmente una amplia diversidad de alteraciones y síntomas que varían no sólo de una enfermedad a otra sino también de un paciente a otro que sufre la misma enfermedad en diversidad de grado de afección y de evolución.



Nuevo concepto de Salud Pública

El término de Enfermedad Rara es un concepto nuevo. Hasta hace poco las autoridades de la Salud Pública y políticos las habían ignorado ampliamente. Sin embargo, algunas enfermedades específicas son conocidas. En raras excepciones han sido objeto de una política pública sanitaria, por la cual se ha hecho

posible un tratamiento preventivo eficaz.

Las razones por las cuales las Enfermedades Raras en conjunto han sido ignoradas durante tanto tiempo se comprenden mejor hoy.

Evidentemente no es posible desarrollar una política sanitaria específica para cada enfermedad. Pero un enfoque global, hasta ahora fragmentado

puede llevarnos a una solución. Una aproximación global a las Enfermedades Raras las permite salir del aislamiento y a crear auténticas políticas sanitarias en el área de la investigación científica y biomédica, el desarrollo de medicamentos, la política de la industria, información y formación, beneficios sociales, hospitalización y tratamiento del paciente externo.

Déficit de conocimiento y de concienciación social

Existe una falta de conocimiento médico y científico sobre las Enfermedades Raras. Aunque el número de publicaciones científicas sobre Enfermedades Raras aumenta, particularmente en la identificación de nuevos síndrome, menos de 1.000 enfermedades, esencialmente las más frecuentes, disponen de un mínimo de conocimiento científico. La adquisición y difusión de conocimientos científicos es la base indispensable para identificar las enfermedades y aún más importante, para la investigación so-

“ Ignoradas por los médicos, científicos e investigadores, solamente aquellas Enfermedades Raras que han atraído la atención pública se benefician de una política de investigación sanitaria y/o cobertura sanitaria ”

bre nuevos procedimientos terapéuticos y de diagnóstico.

Normalmente ignoradas por lo médicos, científicos e investigadores, solamente aquellas Enfermedades Raras que han atraído la atención pública se benefician de una política de investigación sanitaria y/o cobertura sanitaria. Generalmente esto ha sido posible por la postura de las asociaciones de pacientes o grupos de profesionales. El progreso conseguido así para ciertas enfermedades permite a los enfermos vivir mejor y más tiempo y, como resultado, consiguie una mayor y creciente concienciación social.



Factores de exclusión

Casi todas las personas con Enfermedades Raras encuentran las mismas dificultades en el retraso o fallo en el diagnóstico, en la información y orientación hacia profesionales competentes, acceso a una atención sanitaria de calidad y beneficios sociales, pobre coordinación de atención hospitalaria y externa, autonomía reducida y dificultad en la integración en el entorno laboral social y familiar.

Muchas Enfermedades Raras implican minusvalías físicas, senso-

riales, motoras y mentales. Las personas afectadas por Enfermedades Raras son más vulnerables en el plano psicológico, social, cultural y económico. Estas dificultades se pueden reducir por la implementación de políticas públicas adecuadas.

Las Enfermedades Raras no son diagnosticadas en muchos casos debido a una escasez de conocimientos médicos y científicos. En el mejor de los casos, solamente se reconocen y tratan algunos síntomas. Excluidos del sistema de Sa-

lud por la ausencia de un diagnóstico, estas personas pueden vivir durante varios años en situaciones precarias sin atención médica competente.

La notoriedad de una Enfermedad Rara es determinante para la rapidez del diagnóstico y para una calidad de cobertura médica y social.

La percepción del paciente sobre su calidad de su vida está más ligada a la atención que recibe que a la gravedad de su enfermedad o al grado de su discapacidad.

Sistema Sanitario y atención del profesional inadecuados

Todas las personas que padecen Enfermedades Raras y sus familias cuentan la lucha para ser escuchados, informados y dirigidos a entidades médicas competentes, si existen, para conseguir un diagnóstico certero. El resultado es una enorme pérdida de tiempo, de esfuerzo y dinero: retraso indefinido, múltiples consultas médicas y prescripciones de medicamentos y tratamientos que son inapropiados o incluso dañinos.

A pesar del auténtico progreso realizado en los últimos diez años, muy raramente el diagnóstico se da en buenas condiciones. Muchos pacientes y sus familias describen la forma insensible y desinformada en las que les da el diagnóstico inicial. Este problema es común entre los profesionales de la Salud, que no están ni organizados y han sido preparados en buenas prácticas a la hora de comunicar un diagnóstico. Después del diagnóstico, los pacientes y sus familias cuentan ejemplos de atención totalmente inadecuada.

Para la amplia mayoría de las Enfermedades Raras no existe protocolo para la buena práctica clínica. Cuando existe, este conocien-

to permanece aislado cuando debería ser compartido. Además, la segmentación de las especialidades médicas es una barrera para la atención integral de un paciente que padece una Enfermedad Rara.

Las familias y los profesionales sanitarios se quejan a menudo de los trámites burocráticos para recibir beneficios sociales. Existen grandes y arbitrarias disparidades entre los países e incluso entre las regiones de un país, en cuanto al apoyo económico o reembolso del coste médico. Los gastos del trata-

miento son frecuentemente mayores que los de enfermedades más frecuentes por la rareza de la enfermedad y el limitado número de centros especializados. Una proporción significativa de estos gastos los cubre la familia.

Para algunas Enfermedades Raras, como la fiebre mediterránea familiar, Síndrome X Frágil y Fibrosis Quística, existen protocolos de tratamiento y determinados programas sociales, educativos, médicos en algunos países, así como programas de investigación más o menos establecidos.

Estos nuevos métodos de investigación en fase asintomática y prenatal posibilitan una cobertura médica efectiva que se puede ejecutar antes, y por tanto una significativa mejora en la calidad y longevidad de vida. Se deberían introducir otros programas de investigación tan pronto como existan tests eficaces y tratamientos efectivos. El progreso cualitativo y cuantitativo de la medicina preventiva asociado al enfoque clínico está llevándonos a nuevas cuestiones de Salud Pública sobre las políticas en la investigación generalizada y dirigida para ciertas enfermedades.



ENFERMEDADES AUTOINMUNES: ENFOQUE INTERDISCIPLINAR

DR. JULIO SÁNCHEZ ROMÁN

Era una larva de estrella de mar. Ilya Metchnikoff, biólogo ruso, la había recogido durante uno de sus habituales paseos, en 1883, por las playas de Mesina y le había insertado una espina de rosal. A la mañana siguiente, observó que la espina estaba envuelta por células, procedentes de la estrella, que parecían devorarla. Había descubierto el fundamento de la defensa del organismo frente a agresiones extrañas: la inmunidad celular; la existencia de células especializadas en fagocitar («comer») cualquier elemento invasor.

El sistema macrofágico. Sin embargo, la teoría de Metchnikoff, desarrollada en Francia en el laboratorio de Louis Pasteur, fue menospreciada por otros científicos, principalmente alemanes (Koch, Behring, Ehrlich) que consideraron que la defensa del organismo (inmunidad) frente a bacterias se basaba fundamentalmente en la producción de antitoxinas (hoy diríamos anticuerpos) caracterizadas por una gran especificidad. La guerra franco-prusiana de 1870, comentó William E. Paul, seguía librándose aún fuera de las trincheras.

Actualmente sabemos que ambas teorías (la celular y la humoral) son ciertas y complementarias. Además, mucho más complejas de lo que supusieron sus descubridores. El sistema inmunitario está constituido por células, los fagocitos, tal como suponía Metchnikoff, encargados de engullir agentes extraños (bacterias, virus...) pero, además, tienen la misión de presentar fragmentos de dichos agentes (denominados antígenos) a otras células: los linfocitos T-colaboradores (específicos para cada antígeno diferente). Estos, a su vez, estimulan a otros linfocitos, los linfocitos B, que han sido capaces de reconocer directamente los mismos antígenos. Los linfocitos B, seleccionados, se multiplican rápidamente y producen anticuerpos, moléculas capaces de neutralizar el antígeno originario (las primitivas antitoxinas de la teoría humoral). Los anticuerpos actúan solamente sobre antígenos extracelulares.

Son incapaces de actuar sobre antígenos intracelulares por lo que, en principio, no serían eficaces para luchar contra los virus, ya que estos se ocultan en el interior de las células. Para ello, los linfocitos T-colaboradores estimulan a otra variante de linfocitos: los T-citotóxicos que, a su vez, actúan destruyendo a las células parasitadas por los virus. Tanto los linfocitos, T y B, como los anticuerpos producidos por estos últimos son específicos para reconocer un antígeno en concreto. Sus influencias mutuas se establecen bien por contacto directo o mediante la producción de numerosas moléculas (esta vez inespecíficas, no dependientes de un antígeno determinado) denominadas citocinas.

Nuestro organismo posee grupos de linfocitos (clonas) capaces de reconocer todos los antígenos posibles lo que le permite combatir cualquier agente invasor. Pero ¿qué pasa con las clonas que pueden reconocer a nuestros propios componentes y que, teóricamente, podrían ser causantes de autolesionarnos? A partir de 1949

“ Las enfermedades autoinmunes se desarrollan cuando se produce una respuesta agresora por linfocitos B (anticuerpos) o linfocitos T (destrucción celular) que reconocen antígenos propios. ”

Macfarlane Burnet y Frank Fenner dieron a conocer el mecanismo de selección clonal, mediante el que las clonas autorreactivas serían destruidas durante la etapa fetal. Aunque el más importante, no es el único ya que, en nuestra vida extrauterina persisten algunas de estas clonas que, en condiciones normales, permanecen reprimidas por otros procedimientos muy complejos.

Las enfermedades autoinmunes se desarrollan cuando se produce una respuesta agresora por linfocitos B (anticuerpos) o linfocitos T (destrucción celular) que reconocen antígenos propios. Esta autoagresión se debe a pérdida de tolerancia por fallos en los mecanismos represores que comentábamos antes, aunque se han descrito otras causas tales como reacción cruzada entre antígenos propios con los de virus o bacterias, o alteraciones de los antígenos propios en tejidos lesionados (por ejemplo por una inflamación), entre otras.

No se conocen con exactitud qué es lo que altera los mecanismos de tolerancia y da lugar a estas respuestas equívocas. En realidad el sistema inmunitario se comporta contra nuestro organismo, en mayor o menor extensión, como lo haría en el rechazo de un órgano trasplantado. Ivan Roitt lo describió muy gráficamente: «el sistema inmunitario es como un perro fiel que, a veces, muerde la mano que le da de comer». Sí que sabemos que no existen motivos aislados. El desarrollo de autoinmunidad está ligado a una serie de factores genéticos predisponentes sobre los que van a sumarse factores ambientales muy variados (hormonales, infecciosos, determinados medicamentos, sustancias químicas, etc.) que actúan como desencadenantes.

Las enfermedades de esta naturaleza son muchas. Algunas se caracterizan por afectar a un solo órgano (es-

pecíficas de órgano), más exactamente contra determinadas células del mismo, como en el caso de la diabetes juvenil, las tiroiditis autoinmunes, o la miastenia gravis. En estos casos se comprueba la existencia de un grupo de autoanticuerpos muy reducidos y que van dirigidos contra las células específicas del órgano en cuestión (anticuerpos anti-islotos pancreáticos en la diabetes, anti-tiroideos en las tiroiditis, anti-receptores de acetilcolina en la miastenia). Un segundo grupo es el de las enfermedades autoinmunes sistémicas o no específicas de órgano (habitualmente nos referimos a ellas al hablar de enfermedades autoinmunes): Se incluyen en este apartado el lupus eritematoso sistémico, la esclerosis sistémica (esclerodermia), la dermatomiositis-polimiositis, la artritis reumatoide, el síndrome de Sjögren y las distintas variantes de vasculitis sistémicas (poliarteritis nodosa, enfermedad de Churg-Strauss, granulomatosis de Wegener, arteritis de células gigantes, etc.). Se caracterizan porque las lesiones suelen ser difusas, afectar a muchos órganos y consisten, básicamente, en lesiones inflamatorias diseminadas, en ausencia de infección o de otra causa aparente, que se localizan en el tejidos conjuntivo (rico en proteínas de sostén, el colágeno). Así las definió, en 1942 Paul Klemperer, patólogo alemán exiliado en Estados Unidos (de nuevo la guerra y la ciencia): «El lupus eritematoso sistémico y la esclerodermia se caracterizan microscópicamente por alteración fundamental del tejido colágeno. Pueden considerarse como enfermedades difusas del tejido conjuntivo».

Estas enfermedades se caracterizan por una sintomatología muy compleja (difusa) aunque cada una de ellas suele tener rasgos propios que permiten diferenciarlas de las demás: El lupus eritematoso es quizás el ejemplo más característico del grupo: suele afectar fundamentalmente a la piel y a las articulaciones en mujeres jóvenes, pero las posibilidades de agresión de otros órganos (riñón, pulmón, sistema nervioso...) son prácticamente ilimitadas. Como expresaba

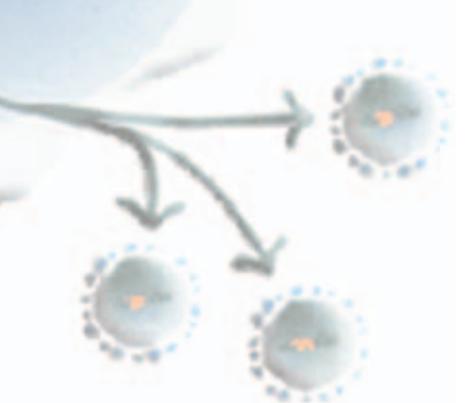
muy bien Robert Lahita, «El lupus puede producir...todo». Las manifestaciones clínicas suelen ser más limitadas en las demás enfermedades sistémicas: musculares en la polimiositis; piel y músculo en la dermatomiositis; piel, articulaciones y pulmón en la esclerodermia (con una tendencia llamativa a la transformación fibrosa-cicatrizal de los tejidos); glándulas salivares y lacrimales en el síndrome de Sjögren; articulaciones en la artritis reumatoide (quizás esta sea la enfermedad sistémica «mas especializada») y dependientes del territorio vascular afectado en las distintas formas de vasculitis.

Al contrario de lo que vimos en el primer grupo, en las enfermedades sistémicas suelen aparecer muchos tipos de auto-anticuerpos diferentes en un mismo individuo (los más conocidos son los anticuerpos antinucleares) que van dirigidos contra distintos componentes de la célula, proteínas y ácidos nucleicos fundamentalmente. Aún así, algunos de estos anticuerpos tienden a asociarse más con unas enfermedades que con otras por lo que son instrumentos valiosísimos para el diagnóstico diferencial: en el lupus son muy frecuentes los anticuerpos frente al DNA y los anticuerpos anti-Sm; la polimiositis se asocia con gran frecuencia a anticuerpos anti-Jo1 y la esclerosis sistémica a anticuerpos anti-centrómero y anti-Scl-70. Por último, un grupo importante de vasculitis está muy relacionado con la presencia de anticuerpos contra el citoplasma de leucocitos de los neutrófilos (ANCA).

El pronóstico de estas enfermedades era gravísimo hace unos años (como muestra, en los años 50 del pasado siglo, la supervivencia de los pacientes con lupus era inferior al 50 % en dos o tres años). Este hecho, junto con las dificultades en el diagnóstico y las escasas posibilidades de tratamiento justifican la célebre y desesperanzada frase de Talbot: «Las enfermedades sistémicas se caracterizan por tener una etiología desconocida, una patogenia hipotética, una patología difusa, una sintomatología polifacética, un curso progresivo, un pro-

nóstico infausto y un tratamiento descalabrado».

Este panorama ha cambiado. Se han realizado grandes avances en el diagnóstico (ya hemos mencionado la utilidad de la investigación de autoanticuerpos en este terreno) y, sobre todo, en tratamientos cada vez más eficaces y que se basan en un mejor conocimiento de los mecanismos de estas enfermedades. Avances que permiten hoy, en muchos pacientes, una supervivencia equivalente a la de la población general en procesos tan graves como el lupus eritematoso o las formas más agresivas de vasculitis junto a una mejora muy importante en su calidad de vida. Al empleo de la hidrocortisona y otros glucocorticoides, que bloquean los mecanismos de inflamación, desde 1948, siguió el descubrimiento de medicamentos inmunosupresores citotóxicos (que destruyen los linfocitos T y B agresores) como ciclofosfamida, azatioprina, metotrexato, micofenolato... en las últimas décadas del siglo XX. En los primeros años de este siglo se ha iniciado la aplicación de anticuerpos especiales que bloquean las citocinas relacionadas con la inflamación y la activación de las citadas células (anti-TNF, anti-CD20, anti-IL1...) y se ha empezado a utilizar (aún de forma limitada) el trasplante autólogo de progenitores celulares («células madre») con la intención de sustituir las clonas autorreactivas. Aún más, se inician los primeros intentos de terapia genética (recordemos que estas enfermedades se asocian a la presencia de determinadas variantes de ciertos genes). Todo ello nos permite hoy día releer con una sonrisa benevolente y optimista la amarga frase de Talbot.





UNIDADES ESPECIALIZADAS EN LA ATENCIÓN SANITARIA Y SOCIAL DE LAS ER

DR. ÁNGEL NOGALES ESPERT

Catedrático de Pediatría

Jefe Dpto. Pediatría. Hospital «12 de Octubre». Madrid

Las Enfermedades Raras (ER) representan, en su conjunto, un problema complejo sanitario y social de frecuencia nada desdeñable; y por otra parte, a nivel individual son causa de graves y permanentes sufrimientos en los pacientes y sus familias.

Desde el punto de vista concreto de una de estas enfermedades, la cuestión puede llegar a parecer casi anecdótica; sin embargo, consideradas en conjunto estas más de 5000 enfermedades, con una problemática común en muchos aspectos, son una carga a veces difícil de sobrellevar tanto a nivel individual como social, que en nuestro país afecta a más de 30.000 personas y sus familias.

Para los pacientes afectos de ER resulta esencial que desde el primer momento en que su condición comienza a manifestarse encuentren apoyo y orientación tanto a nivel médico como social; deben comprobar que los profesionales sanitarios y la propia sociedad van a prestarles toda la ayuda necesaria, que de ningún modo se encuentran solos, que son comprendidos y que estarán acompañados y atendidos de la mejor forma posible.

Lo cierto es que, poco a poco, se va entendiendo el problema de las ER y ello gracias, en gran parte, al trabajo de las asociaciones de pacientes. En nuestro país, la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) que agrupa un gran número de asociaciones de pacientes que sufren enfermedades concretas, ha desarrollado durante los últimos años una importante actividad que ya está dando sus frutos en cuanto a la comprensión de la magnitud del problema se refiere.

La Unión Europea ha publicado una serie de directivas en apoyo de los pacientes con ER para estimular a los países miembros a actuar y crear estructuras para el cuidado de los mismos, e igualmente facilitar la investigación y la producción de terapias.

Durante el último año en Francia se ha instaurado un plan de atención integral a las ER, que se aplica en

todo el país. Este plan podrá servir de ejemplo y desde luego resultará una experiencia interesante para cuantos se propongan seguir las orientaciones de la Unión Europea.

Resultaría muy importante que también en nuestro país se organizase la atención integral a los pacientes con ER a nivel nacional, y si no fuera posible, a nivel autonómico. Tendría por objeto conseguir un diagnóstico lo más precoz posible, orientando y dando apoyo a los pacientes desde el inicio de la enfermedad, evitando la desorientación, la sensación de aislamiento y el "peregrinaje" sanitario, que añade sufrimiento al propio de la enfermedad tanto al paciente como a su familia; además, el plan organizaría el control y seguimiento de los enfermos mientras lo necesitasen y fomentaría la investigación, la producción de terapias («medicamentos huérfanos») y el apoyo social en forma de prestaciones dirigidas a hacer más lle-

“ Para los pacientes afectos de ER resulta esencial que desde el primer momento en que su condición comienza a manifestarse encuentren apoyo y orientación tanto a nivel médico como social ”

vadera la enfermedad a los pacientes y sus cuidadores.

Desarrollo de los siguientes aspectos.

En cualquier caso, y a la espera de disponer de este Plan, resulta urgente que consigamos desarrollar los siguientes aspectos:

1. Formar a los profesionales sanitarios, médicos y enfermeras, para que sean capaces de orientar el diagnóstico y atender a los pacientes con ER desde los primeros momentos de la enfermedad, prestándoles el soporte que les evite sufrimientos innecesarios.

2. De entre los médicos, los pediatras son sin duda quienes deben de actuar con mayor frecuencia, dado que las ER se inician en muchas ocasiones durante la edad infantil, y por ello deben de recibir una especial formación sobre estas enfermedades.

3. Implicar a psicólogos y trabajadores sociales en la ayuda a los pacientes con ER tanto a nivel hospitalario como de atención primaria. El trabajo de estos profesionales resulta esencial para conseguir una atención integral a dichos pacientes.

4. Conseguir una estrecha relación entre médicos del hospital y de atención primaria, en orden a lograr una actuación integrada entre ambos tanto en los primeros pasos diagnósticos como en el control y cuidado de los pacientes con ER.

5. Crear unidades hospitalarias de ER, que sirvan de referencia de estos pacientes, en donde se inicie el proceso diagnóstico y terapéutico y se controle su evolución en estrecho contacto con los médicos de atención primaria.

Comentarios sobre las Unidades hospitalarias

Seguidamente realizaremos algunos comentarios sobre estas unidades hospitalarias.

Estamos convencidos de que las unidades de ER constituyen un aspecto esencial para la debida atención de los pacientes que sufren estas enfermedades. Deben ubicarse en hospitales terciarios que cuenten con los medios suficientes para formular u orientar el diagnóstico y controlar la evolución de la enfermedad. Dentro del hospital deben estar localizadas, a ser posible, en los departamentos y servicios de Pediatría, dada la importancia de estas enfermedades en la edad infantil.

Nosotros estamos proyectando una unidad de este tipo en el Departamento de Pediatría del Hospital «12 de Octubre», que tendría como núcleo central las secciones de metabolopatías congénitas enfermedades mitocondriales y de neurología pediátrica, y en estrecha relación con las mismas, las unidades de dismorfología y genética. En torno a este núcleo central intervendrán en los procesos de diagnóstico y seguimiento, cuando sea necesario, muchas de las secciones del Departamento, a saber: lactantes e inmunodeficientes, UVI, respiratorio, ORL, oftalmología, endocrinología, nefrología, onco-hematología, ortopedia y traumatología, así como el servicio de cirugía pediátrica y el instituto pediátrico del corazón. Contamos igualmente con la necesaria colaboración de los laboratorios centrales de bioquímica, hematología, genética, anatomía patológica, técnicas de imagen y diagnóstico molecular.

Desde el primer momento en que el paciente acuda a la Unidad, remitido desde atención primaria, desde otros hospitales o desde otros servicios del propio hospital, contará con la ayuda de psicólogos y trabajadores sociales, que le prestarán apoyo y orientación, evitándole la sensación de aislamiento, incertidumbre y desorientación tan frecuente en estos casos.

Ni qué decir tiene que, como ya hemos comentado anteriormente, la Unidad actuará en estrecha colaboración con los médicos de atención primaria, muy especialmente en todo cuanto se refiere al control y seguimiento de los pacientes.

Pensamos que estas unidades de ER deben trabajar en directa relación con las asociaciones de pacientes. En nuestro caso estamos planificando la comentada unidad junto con representantes de la FEDER, cuyos consejos resultan sumamente valiosos en el momento de definir la estructura de la misma.

* * *

En nuestro país queda aún mucho por hacer en la organización de los cuidados de pacientes con ER. Estoy cierto de que las autoridades sanitarias son sensibles a las necesidades de este importante grupo de enfermos, cuyas peculiaridades requieren un abordaje asistencial específico. Seguramente la creación de alguna unidad de ER suponga un hito fundamental, a partir del cual, y con la colaboración de las asociaciones de pacientes pueda iniciarse la organización de la atención integral de estos enfermos.



30 años para obtener un diagnóstico correcto

Según los resultados de un macroestudio en el que han participado 6.000 pacientes procedentes de 17 países europeos, las personas afectadas por «Enfermedades Raras» obtienen, en muchos casos, un diagnóstico correcto al cabo de treinta años. El estudio realizado por la Organización Europea de Enfermedades Raras (EURORDIS) revela, además, que el 25% de los pacientes tienen que esperar entre 5 y 30 años para lograr un diagnóstico que confirme su patología.

Además, en un 49% de los casos estos pacientes acaban padeciendo las consecuencias de un diagnóstico erróneo, que les lleva a pasar por intervenciones quirúrgicas evitables. En el 25% de los casos, estos pacientes, además, tienen que desplazarse de su lugar de residencia a otras regiones e incluso a otros países para averiguar qué les ocurre.

El estudio, que puesto de manifiesto por FEER, apunta que de las 5.000 o más Enfermedades Raras existentes en la actualidad, el 65% presenta síntomas en el nacimiento o en la infancia, y hasta el 80% tienen un origen genético. Al tratarse de Enfermedades Raras, las posibilidades de estudios científicos y de centros especializados se reducen notablemente.

EL MÉDICO Y LAS ENFERMEDADES RARAS

DR. JOSÉ MIGUEL GARCÍA SAGREDO,
*médico del Servicio de Genética Médica
del Hospital Ramón y Cajal de Madrid,
profesor de la Universidad de Alcalá*

Las «Enfermedades Raras», incluidas las de origen genético, son aquellas enfermedades graves (con peligro de muerte o de invalidez crónica) que tienen una frecuencia baja, menor de 5 casos por cada 10.000 habitantes. Se han descrito entre 6.000 y 7.000 enfermedades raras, muchas de ellas de origen genético, estimándose que entre 4.000 y 5.000 no existe tratamiento curativo.

Herramientas y claves para el diagnóstico

Uno de los problemas principales de las enfermedades raras es su «orfandad», es decir, la carencia de profesionales especializados en ellas dada la falta de expectativas en el manejo médico. Las causas de esta orfandad vienen dadas por las propias características de la enfermedad: poco frecuente y origen muchas veces genético.

La poca frecuencia hace que rara vez un médico verá más de dos enfermos similares a lo largo de su ejercicio profesional, esto implica la falta de expertos lo que dificultará su diagnóstico por falta de formación, experiencia (muchos diagnósticos se basan en la gestalt), pero también por falta de información o canales donde informarse, lo que dificultará el manejo clínico e la enfermedad. Además, la poca frecuencia hace que sea «poco rentable» la investigación para encontrar una terapia eficaz; son muchos los recursos a invertir para pocos los enfermos donde aplicar.

Desde el punto de vista sanitario, serán los grandes hospitales donde es posible que haya médicos interesados y suficiente flujo de pacientes como para que aquellos sean expertos, lo que contribuye a la inequidad social ya que no todos los pacientes tendrán acceso a estos sitios privilegiados.

La otra gran dificultad de estas enfermedades es su origen, muchas veces genético, lo que implica una falta de expectativas respecto al tratamiento. La genética es una especialidad médica nueva que en las sociedades avanzadas empieza a estar cubierta, aunque

siempre en instituciones centrales; en otros países, como España, es una especialidad aun no reconocida lo que añade una dificultad mayor, ya que aparte de ser pocos los especialistas estos no tienen garantizada una formación adecuada.

Una vez reseñadas las dificultades científico-sociales para el abordaje de estas enfermedades, ¿cuáles son las herramientas que emplea el profesional médico para su diagnóstico y manejo?: Además de las buenas prácticas generales de la Medicina, hay dos herramientas específicas: a) historia familiar y b) acceso rápido a la información.

La historia familiar supone el entrenamiento y la capacidad de realizar un árbol genealógico exhaustivo, capaz de intuir la presencia de una enfermedad de estas características en una familia y su posible transmisión genética. Esto, junto con la experiencia en el manejo de estas enfermedades, precisará de un acceso «completo» y rápido a toda la información científica disponible. Actualmente existe información bastante buena, la mayor parte en formato de bases de datos, en unos casos libre (OMIM, ORPHANET, o INERGEN en nuestro país) y en otros propietaria pero que posibilitará el realizar un diagnóstico diferencial que, finalmente, habrá de ser comprobado mediante la realización de pruebas diagnósticas específicas, muchas veces «test genéticos» específicos.

Aquí aparece el tercer cuello de botella en el manejo de estas enfermedades: Una institución o departamento dedicado a estas enfermedades será capaz de realizar 10 o 15 pruebas genéticas, difícilmente, por razones de efica-

cia, más de 20, lo que de nuevo incide en la dificultad de acceso, inequidad, al diagnóstico de estas enfermedades. En el mejor de los casos, un enfermo tendrá acceso a las pruebas genéticas que se realizan en la institución en la que consulta, más en unas pocas más en las que por diversas razones, amistad, interés científico, etc, tenga acceso dicha institución, pero ¿quién decide qué pruebas realiza cada institución? Está claro que aquí se precisa la intervención de organismos reguladores a nivel estatal o, incluso supraestatal, que organice la realización de dichas pruebas de forma que se cubran la mayor parte de las enfermedades con la promesa de que quien implante una prueba diagnóstica tenga capacidad presupuestaria como para realizar las pruebas de una gran área geográfica (continente) y de esa forma la eficacia y la eficiencia diagnóstica pueda estar asegurada.

En resumen, ¿cuáles son los requisitos para un manejo clínico de las enfermedades raras?: (1) Especialistas con formación adecuada ubicados en determinadas zonas geográficas de forma que todo el mundo pueda tener acceso a ellos, (2) Medios de información (redes, bases de datos) y (3) Red programada y organizada de laboratorios capaces de realizar el mayor número de pruebas diagnósticas.

Detección de las enfermedades raras

Si, como se ha descrito previamente, el diagnóstico y manejo de estas enfermedades es difícil y precisa de una buena organización sanitaria, la desconexión de las grandes instituciones con

el medio rural y con las familias de afectados puede ser grande, principalmente por falta de conocimiento. ¿Cómo resolverlo?

Existen dos niveles de actuación, el primero es el del médico de familia. Este precisa una formación básica encaminada a la detección (que no diagnóstico) de este tipo de enfermedades. Para ello deberán realizarse actividades frecuentes de formación continuada respecto a este tema haciendo hincapié en la información que se puede obtener de un árbol genealógico y la ayuda tan importante para la familia y el manejo del enfermo que se obtiene tras la identificación de la enfermedad.

El otro nivel es el de la familia. Cuando alguna familia tiene un enfermo que no es diagnosticado adecuadamente debe de tener acceso a la información, no para que sean ellos quien realicen el diagnóstico, sino para que puedan encontrar fácilmente y de forma cercana el lugar donde pueda estudiarse al enfermo y, en los casos en los que la información no se les ha sido transmitida adecuadamente, puedan encontrarla de forma clara, precisa y, sobre todo, fiable.

Consejo genético

Si una de las características de las enfermedades raras es la escasez de tratamiento médico, sí existe una actividad médica que puede paliar esta carencia: el consejo genético.

Qué es y como se hace: El consejo genético es un acto de comunicación mediante el que se transmite desde el médico a la familia todo el conocimiento de la enfermedad, su pronóstico, el calendario de actuaciones médicas, su forma de transmisión, si es una enfermedad hereditaria, cual o cuales son los familiares que están en riesgo de padecer o transmitir la enfermedad y cual es la forma de manejar la enfermedad, incluyendo las opciones reproductivas.

Evidentemente el consejo genético no es fácil de realizar, requiere un entrenamiento adecuado, acceso a la información y procedimientos diagnósticos, conocimientos de cálculo de pro-

habilidades para estimar el riesgo de repetición y, sobre todo, capacidad de comunicación para transmitir toda esa información de forma que puede ser entendida por todas las personas, independiente de cual sea su nivel de formación y conocimientos, en suma hacerse entender.

También debe de tenerse muy claro qué no es el consejo genético: no es una receta de cómo comportarse, nunca podrá dar respuestas a preguntas tales como ¿qué haría en mi caso doctor?, ni tampoco debe de ser coercitivo en el sentido de promover una contracepción o cualquier opción reproductiva.

El consejo genético solo debe realizarse por especialistas formados adecuadamente (genetista clínico) ya que el mayor énfasis estará en dar información para el manejo del paciente y de la familia. No obstante, el consejo genético debería ser afianzado y consolidado por el médico de familia ya que será el interlocutor adecuado para cualquier duda cotidiana. De nuevo, parece claro que la formación continuada para el médico de familia y el personal de enfermería debe de ser constante.

Información para las familias

En el tratamiento integral de las enfermedades raras debe de considerarse un aspecto primordial, la información a las familias. Cualquier pareja, tras el nacimiento de su primer hijo y ante las primeras dificultades en el desarrollo del niño, en su comportamiento o en cualquier aspecto de su salud que se salga de lo común, se plantea preguntas angustiosas tales como ¿Cómo reconocer una enfermedad rara?, ¿Cuándo debemos acudir al médico?, ¿A qué médico debemos acudir y donde?

Como ya se apuntó antes, la información general debe de estar disponible. Para ello internet es un buen medio y son varios los portales que tienen esta información que no siempre será la adecuada, ya que los niveles de información son variados.

Por lo tanto debe quedar claro que la información es para familias (no para el profesional), esta debe de

ser clara y concisa, pero también rigurosa. Debe de estar encaminada a orientar y no a asustar. Pero ¿quién garantiza que la información que aparece en internet es veraz? Son las instituciones sanitarias (sistemas oficiales de salud, hospitales, institutos de investigación) quienes pueden garantizar los contenidos de las páginas de internet. Pero también son los propios familiares de pacientes quienes pueden colaborar en el suministro de esta información.

Es aquí donde las organizaciones o grupos de apoyo o soporte de enfermedades tienen un papel importante, no solo por que filtran la información que se precisa y cuidan de que el lenguaje empleado sea comprensible, sino porque son ellos quienes ayudan a los médicos a detectar problemas que se escapan en el momento de la consulta, pero que por formar parte de la vida cotidiana del enfermo son muy importantes y requieren soluciones. Además estos grupos de apoyo cumplen otras dos funciones muy necesarias: (I) ayudar a las familias de pacientes nuevos a soportar el «mal trago» y a organizarse para el futuro del paciente, sirviendo de apoyo moral y (II) grupo de presión para que se dedique más recursos a la investigación y manejo de estas enfermedades.

Epidemiología, estrategia sanitaria y prevención

En el papel de implicar a toda la sociedad en el manejo de las enfermedades raras, el aspecto epidemiológico no debe de olvidarse, ya que no solo contribuye a analizar el número y tipo de enfermos de una sociedad, sino que esta información servirá para programar una prevención adecuada por parte de los gestores de la sanidad y, por último, servirá para descubrir «epidemias» de enfermedades raras en un momento determinado y que son índice de la interacción del medio ambiente con la dotación genética de la población, esto es, se podrá descubrir qué factores ambientales pueden estar contribuyendo a la aparición o al aumento de la frecuencia de determinadas patologías.

“Mejor conocimiento y atención a las Enfermedades Raras”



FERNANDO LAMATA, secretario general de Sanidad

(Entrevista: **José Luis Rivas Guisado**, jefe de Prensa de FEDER.)
Médico especialista en Psiquiatría, Fernando Lamata, cuenta con un amplio bagaje en el Sistema Nacional de Salud, sobre todo en su tarea como consultor en proyectos de la Unión Europea en materia sanitaria y desde hace más de veinte años como responsable en cargos destacados de la Administración Sanitaria. Buen conocedor de la Sanidad de nuestro país, ha estado en el cargo de secretario general de Sanidad hasta que recientemente ha sido nombrado vicepresidente primero de la Comunidad de Castilla-La Mancha, siendo esta la última entrevista que concede a un medio, «Papeles de FEDER», en el cargo, en el Ministerio de Sanidad y Consumo.

La definición que se haga de servicios de referencia en España tenderá a cubrir las necesidades sanitarias de todos los ciudadanos, incluidas las de aquellas personas con enfermedades menos prevalentes.

FEDER, en nombre de los 3 millones de afectados de Enfermedades Raras en España, ha venido alertando sobre la grave situación que sufren estos pacientes. La ausencia de políticas de Salud Pública para aliviar su situación es cada vez más insostenible. En 2005, tras la Conferencia Europea de Enfermedades Raras, en Luxemburgo, los días 21 y 22 de junio, hemos

observado los enormes avances realizados por países como Francia, Dinamarca y Bélgica a favor de estos pacientes. Analizando los positivos impactos de la legislación de estos Estados miembros, creemos más que nunca que los pacientes en España deben ser considerados como iguales y tener derecho a contar con un Plan Nacional de Enfermedades Raras que les asegure una

mayor esperanza y mejor calidad de vida.

—¿Qué opina al respecto...?

—Tras el acuerdo del Consejo de Política Fiscal y Financiera, el Gobierno central va a aportar al Sistema Nacional de Salud una importante inyección económica, que refleja la apuesta decidida del Ejecutivo de Rodríguez Zapatero por la Sanidad pública. Estos recursos van a reforzar, sin ninguna duda, el conjunto del Sistema Nacional de Salud (SNS), y revertirán también en el mejor conocimiento y atención a las Enfermedades Raras. El Fondo de Cohesión se incrementa sustancialmente, en parte para definir y financiar los centros de referencia nacionales de distintas patologías, entre las que se cuentan también las Enfermedades Raras. La existencia de estos centros de referencia asegura a los afectados una asistencia uniforme, especializada y de calidad en todo el territorio del Estado.

Retraso en el diagnóstico

—Uno de los principales problemas de las ER, como es bien conocido, es el retraso diagnóstico derivado de la dificultad que entraña el conocer los criterios y métodos diagnósticos de enfermedades tan poco frecuentes y complejas, así como la ausencia de procedimientos estandarizados y criterios guías para el seguimiento y el tratamiento. ¿Qué piensa el Ministerio acerca de los Centros de Referencia para las ER?

—Los servicios de referencia se conciben cuando es necesario

concentrar recursos diagnósticos o terapéuticos, bien porque la tecnología sea muy sofisticada y no sea coste-efectiva ofrecerla en todos los centros sanitarios o bien porque las enfermedades que se traten sean de baja prevalencia, es decir, las Enfermedades Raras. Por tanto, uno de los criterios que se utilizarán en la normativa que está elaborando este Ministerio para la designación de los centros de referencia será la baja prevalencia de la patología de que se trate.

—Finalmente, Europa terminará designando Centros de Referencia porque así lo han prediseñado y ya otros países lo han hecho. ¿Va por lo tanto España a seguir este rumbo y a destinar un presupuesto especial para que estos centros funcionen con criterios o va a permitir que los pacientes tengan que viajar a otros países para recibir la atención necesaria (con los costes que de ello derivados)?

—La definición que se haga de servicios de referencia en España

“ La investigación de las ER cuenta desde hace tres años con una estrategia de trabajo en red, que está integrada en el Instituto de Salud Carlos III, organismo dependiente de este Ministerio. ”

tenderá a cubrir las necesidades sanitarias de todos los ciudadanos, incluidas las de aquellas personas con enfermedades menos prevalentes. El SNS puede asumir la atención sanitaria de la práctica totalidad de las enfermedades existentes con los medios actualmente disponibles. No obstante, se estará muy atento a lo que, en este sentido, se pueda proponer en Europa y los beneficios que puedan reportar los centros de referencia europeos que se puedan ir creando.

—¿Como piensa el Ministerio abordar la aparente contradicción que existe entre las necesidades de estas familias de ser vistas y seguidas por auténticos expertos, estando las competencias asistenciales en manos de las CC.AA?

—Aunque las competencias de la gestión y provisión de los servicios asistenciales están transferidas a las Comunidades Autónomas, desde el Ministerio de Sanidad y Consumo se realizarán los máximos esfuerzos para que esos servicios sean de la máxima calidad posible. Precisamente, nuestro trabajo se va a centrar en la definición de los servicios de referencia nacional, que tendrán como objetivo mejorar calidad y la especialización de la asistencia sanitaria que se ofrece a estas personas.

Precario apoyo a la investigación

—Dada la dispersión de los pacientes de ER es imprescindible el trabajo coordinado y en red para poder dar respuesta a la desorientación e incertidumbre que sufren tan-

to pacientes como profesionales. El Instituto de Salud Carlos III ha financiado durante estos años redes de investigadores en diversas ER ¿Continuarán las Redes Temáticas siendo el modelo adecuado para abordar las enfermedades raras?

—Las Redes Temáticas de Investigación Cooperativa son herramientas fundamentales en la investigación en nuestro país. A través de estas estructuras, que trabajan coordinadamente en problemas comunes, se contribuye a sustentar científicamente los programas y políticas del Sistema Nacional de Salud (SNS). Las redes de investigación favorecen al SNS, al garantizar un mayor nivel de la calidad de la I+D+I e impulsar el uso eficiente de los recursos. Además, al contar con estructuras coordinadas hace posible integrar los distintos tipos de investigación y acortar así el intervalo transcurrido entre la producción de un nuevo conocimiento y su aplicación en la práctica médica. La investigación de las ER no constituye, en este sentido, excepción y cuenta desde hace tres años con una estrategia de trabajo en red, que está integrada en el Instituto de Salud Carlos III, organismo dependiente de este Ministerio.

—Asimismo, y por esta misma razón de la dispersión de los pacientes de ER, es imposible obtener series amplias y representativas para futuros estudios e investigación. En las ER es imprescindible el trabajo coordinado y en red para poder dar respuesta a la desorientación e incertidumbre que sufren tanto pacientes como profesionales ¿Cómo se

está trabajando desde su departamento para que el Registro Oficial de ER sea una realidad en España?

—Me gustaría puntualizar que un registro oficial es básicamente una herramienta de investigación aunque, en ocasiones, también puede ser utilizada para la gestión de los recursos. Por lo tanto, esa supuesta relación entre existencia de un registro y beneficio para los problemas asistenciales, siempre será una relación diferida en el tiempo y no directa. Además, ten-



ga en cuenta que el desarrollo de registros de enfermedades es un tema complejo porque existen otras leyes que tratan de garantizar el necesario anonimato de los pacientes, por lo que habrá que buscar respuestas a este problema.

Participación de las asociaciones

Cada día es más frecuente en Europa que nuestras organizaciones formen parte de los comités donde se discuten parita-

riamente asuntos como los centros de referencia, la designación de medicamentos huérfanos, la política de investigación partiendo de un enfoque real de las necesidades de los enfermos e incluso el liderazgo en algunos proyectos. Incluso en Europa algunos países, como Francia, han dado pasos muy firmes en esta colaboración entre asociaciones y administración para la construcción del plan nacional de acción.

—¿Cuál es la opinión del Ministerio en relación a la colaboración y participación de FEDER, como interlocutor oficial (al contar con más de 90 asociaciones) en los temas relacionados con las ER?

—Las asociaciones de pacientes tienen un papel cada vez más relevante, tanto en los servicios que prestan a sus asociados, como en la colaboración que ofrecen a las administraciones sanitarias en los temas que les afectan, al poner de manifiesto, en muchas ocasiones, áreas en las que se puede mejorar la calidad de la asistencia sanitaria que se ofrece a los pacientes.

—¿Estaría de acuerdo con la creación de una comisión de seguimiento para las ER como mecanismo para dar participación real a los pacientes en la búsqueda de soluciones?

—La relación del Ministerio con las asociaciones de pacientes ya es muy fluida. Ellos aportan su conocimiento y experiencia en el día a día de los afectados, que siempre es de una gran utilidad a la hora de desarrollar nuevos proyectos o de mejorar los servicios ya existentes. Quizá haya que es-

tudiar si una comisión es la mejor manera de canalizar esta relación, que en cualquier caso ya existe y es buena.

—¿Podríamos hablar de fechas para comenzar a trabajar sobre la creación de éste comité?

—Ahora mismo, cuando aun no está tomada una decisión en este sentido, no parece aun momento para poner una fecha. Pero quiero señalar que esto no significa que no haya diálogo. Desde la llegada del nuevo equipo al Ministerio de Sanidad y Consumo se han mantenido varias reuniones con la FEDER que han sido muy positivas. Estos encuentros se van a seguir manteniendo con vistas a que las asociaciones puedan dar su opinión sobre el desarrollo de los distintos proyectos.

Inexistente financiación para las ER

FEDER, desde hace más de tres años, pelea en lograr cierto grado de autonomía en la financiación de la investigación, siguiendo el modelo francés. Para ello, ha solicitado reiteradamente el apoyo del MSC para lograr que el canal público de TV acepte el desarrollo de una jornada anual dedicada a las ER.

—¿Va a apoyar el Ministerio este empeño con visión de futuro o piensa invertir tanto en la investigación y en la asistencia al no considerar necesario este objetivo?

—En la medida de nuestras posibilidades presupuestarias, el Ministerio ya está apoyando la in-



vestigación en el campo de las ER. El Instituto de Salud Carlos III, en el que está integrada la investigación en ER, cuenta con autonomía financiera, con fondos que provienen de los presupuestos generales del Estado, a los que se suman las aportaciones que realizan los laboratorios farmacéuticos en función de su volumen de ventas al SNS. Además, este año las ER se han definido como una de las líneas de actuación prioritarias en la adjudicación de los fondos FIS para proyectos de investigación sanitaria. Respecto al modelo francés de captación de fondos, al que usted hace referencia y que se sustenta en la organización, en colaboración con la televisión pública, de una jornada anual de captación de fondos privados para la investigación de las patologías raras, el Ministerio conoce la experiencia francesa, y apoyaría las gestiones que en este sentido pudieran llevarse a cabo desde la Federación, aunque es una decisión que corresponde a los responsables de la Televisión. Las cantidades adicionales que pudieran captarse por estas vías serían muy bien recibidas para incrementar la investigación en este campo.

La relación del Ministerio con las asociaciones de pacientes ya es muy fluida. Ellos aportan su conocimiento y experiencia en el día a día de los afectados, que siempre es de una gran utilidad a la hora de desarrollar nuevos proyectos o de mejorar los servicios ya existentes.

En la medida de nuestras posibilidades presupuestarias, el Ministerio ya está apoyando la investigación en el campo de las Enfermedades Raras.

El Ministerio conoce la experiencia del Telethon francés, y apoyaría las gestiones que en este sentido pudieran llevarse a cabo desde la FEDER, aunque es una decisión que corresponde a los responsables de la Televisión.



Hablamos de...

MADRID

Comunidad de Madrid:

Nuevo Plan de Investigación, 2005-2008



Madrid.—El Consejo de Gobierno aprobó en su reunión del pasado 28 de abril, el IV Plan Regional de Investigación Científica e Innovación Tecnológica (PRICIT) para el período 2005-2008, que responde al compromiso del Gobierno regional de poner la Investigación, la Ciencia y la Tecnología al servicio de los ciudadanos, según anunció la presidenta de la Comunidad de Madrid, Esperanza Aguirre, en rueda de Prensa. Además, indicó que el nuevo Plan de Investigación está dotado con un presupuesto de 225 millones de euros, lo que supone un incremento del 48,5% con respecto al Plan anterior que ascendió a 151.463.809 euros.

El IV Plan de Ciencia y Tecnología permitirá avances en el tratamiento de enfermedades neurodegenerativas, los nuevos fármacos, el transporte y temas energéticos. Además, implica de forma activa a los investigadores en las necesidades productivas de la región, incentiva la innovación tecnológica en las universidades, y responde a la necesidad de generar nuevo conocimiento científico para transferirlo a la sociedad a través de la actividad innovadora de las empresas.

El nuevo PRICIT persigue, entre sus principales objetivos, mejorar e intensificar las relaciones entre la Universidad y la Empresa, incentivando el gasto empresarial en I+D y propiciando la incorporación de doctores-investigadores a las empresas, lo que permitirá aumentar la capacidad para generar patentes y mejorar la gestión de proyectos de coope-

ración entre el sector académico y el empresarial.

Mejorar la calidad de vida

El IV PRICIT de la Comunidad de Madrid constituye un instrumento fundamental de la política regional para mejorar la calidad de vida y el bienestar de los ciudadanos, a través de la Ciencia y la Tecnología, y prioriza la Investigación en los temas de más impacto y que más preocupan a los madrileños.

Así se recogen temas de Salud, como las enfermedades neurodegenerativas y los nuevos fármacos, el transporte, o temas energéticos, como el uso del hidrógeno o tecnologías limpias den combustión, además de temas medioambientales, tales como el tratamiento de emisiones gaseosas, la gestión de las aguas residuales o el ruido.

- **El IV Plan de Ciencia y Tecnología permitirá avances en el tratamiento de enfermedades neurodegenerativas, los nuevos fármacos, el transporte y temas energéticos.**



Mujer y Discapacidad

El pasado 8 de marzo se celebró el Día Internacional de la Mujer y desde el colectivo de las personas con discapacidad, al que se suma de los afectados de Enfermedades Raras, expusieron ante la opinión pública la situación en la que se encuentran miles de mujeres con discapacidad en España.

A pesar de ser un colectivo importante, las mujeres con discapacidad, y además afectadas de Enfermedades Raras han permanecido invisibles para la sociedad. Las medidas adoptadas por el propio Movimiento asociativo y por las Administraciones públicas, dirigidas a mejorar sus condiciones de vida, en realidad, han estado sistemáticamente centrada en la discapacidad, olvidando que ser mujer, tener discapacidad y ser afecta de una Enfermedad Raras establece una diferencia importante.

ENFERMEDADES RARAS

SITUACIÓN Y ENTORNO SOCIAL DE LA MUJER

PILAR DE LA PEÑA y M.^a JOSÉ SÁNCHEZ
Fotos cedidas por MINUSVAL

- **El trabajo Enfermedades Raras: Situación social de la Mujer fue presentado el pasado 20 de enero a la Comisión de la Mujer del CERMI como aportación de FEDER para la redacción de un Plan de Acción en Materia de Mujer con Discapacidad, 2005-2008. Un documento que estando abierto a las aportaciones que se puedan ir recibiendo sirve de base a este Informe de «Papeles de FEDER».**



Aún cuando no dejamos de escuchar que el siglo XXI será el siglo de las mujeres, los signos y datos que poseemos no parecen ratificarlo y no hay demasiado margen para el optimismo en nuestro país.

El porcentaje de población activa femenina que busca empleo, es del 36,4% (ha aumentado más de 23 puntos en 30 años), frente al 62% en Francia o el 75% en Dinamarca. Es decir, de 15 millones de mujeres en edad de trabajar, únicamente algo menos de 5 millones y medio buscan empleo y sólo lo consiguen 3.800.000 mujeres. El colectivo más grande de Europa, son los 5 millones y medio de amas de casa españolas, que no tienen salario, ni Seguridad Social, ni jubilación

Las tasas de paro de las mujeres doblan las de los varones en todos los niveles de educación: Estudios Medios, Estudios Superiores, Técnicos Medios y Técnicos Superiores.

La educación, el empleo, el salario y las expectativas profesionales están directamente relacionadas con la maternidad. Las jóvenes no se van a vivir en pareja hasta los 29 años y no piensan en tener hijos si no logran antes estabilizarse económicamente de forma rentable. Desde que las muchachas abrigan sus propias ambiciones profesionales, la edad de la maternidad se retrasa indefinidamente. A las mujeres se les reservan los empleos a tiempo parcial, los contratos eventuales y los salarios más bajos, que únicamente significan un complemento en la renta familiar. Los varones son los que perciben mayores ingresos económicos y constituyen la aportación fundamental al mantenimiento de la familia.

El índice de nacimientos es de 1,26 por mujer adulta, lejos del preciso 2,2 para cubrir el relevo de la generación anterior. Y 6 de cada 10 españolas que dan a luz son mayores de 30 años, cuando hace poco ésa era la edad límite para decidirse. Han sido las mujeres emigrantes quienes están logrando mantener la población total, porque la maternidad ya no es el único aspecto central de la vida de las mujeres.

Tanto las estadísticas oficiales, como la experiencia cotidiana nos enseñan que son ellas las que sostienen en solitario el cuidado de los hijos. Las abuelas suelen estar más disponibles, pero muchas siguen trabajando o no pueden hacerse cargo continuamente de los nietos.

La estructura del país, a falta del desarrollo de servicios sociales, está basada en la continuidad de la familia tradicional, en la que la mujer es la principal responsable de prestar los servicios necesarios tanto a los hombres, como niños y ancianos, con numerosas dificultades para desarrollar a la vez una profesión.

Las mujeres muestran mayoritariamente el deseo de que se concilien las tareas domésticas y las

profesionales a partes iguales entre su pareja y ellas. Que los hombres compartan el trabajo doméstico y el cuidado de los hijos, choca con las arcaicas estructuras profesionales de los hombres, inmersos en una dinámica laboral que les tiene presos de horarios que se prolongan desde las 8 de la mañana hasta las nueve o diez de la noche. Esta perpetua situación les mantiene no sólo alejados de los quehaceres domésticos sino que además es responsable de la elevada tasa de desempleo en las mujeres.

1. Enfermedades Raras – El entorno familia

Las Enfermedades Raras en su mayoría son crónicas y complejas.

Crónicas porque se alargan en el tiempo y complejas porque su impacto no es sólo sanitario, sino social y/o sociosanitario.

Aunque las E.R. presentan muchas necesidades comunes con el resto de las enfermedades crónicas más frecuentes, las dificultades a las que se enfrentan las personas que las padecen y sus familias son diferentes. El grado de discapacidad que representan suele ser importante y la posibilidad de conseguir atención específica a partir de recursos estructurados no suele ser la más adecuada, lo que acentúa las cargas sociales que deben soportar que a su vez repercutan en las personas de su entorno.

La dependencia que generan las Enfermedades Raras es muy variada dependiendo del tipo de patologías. En general implican un deterioro importante de la calidad de vida, mayor cuando el curso de éstas es degenerativo, como ocurre en buena parte de ellas. Existen enfermedades que desembocan en un proceso de dependencia, bien porque cursen con una demencia, bien porque lleven asociada una discapacidad. Como consecuencia, toda la familia se ve afectada por la enfermedad.

Cuando la enfermedad permite mantener un buen nivel de autonomía, lo habitual es que los afectados vivan con la familia. La irrupción de una Enfermedad Rara en un núcleo familiar comienza a tener consecuencias notables desde el proceso de búsqueda del diagnóstico y afecta en mayor o menor medida a todos los miembros de la familia. Las expectativas y calidad de vida del afectado y su nivel de autonomía son factores que determinan como afecta al entorno familiar.

La quiebra familiar afecta a los hermanos, en la medida que pasan a ocupar un segundo lugar en la escala de prioridades de los padres. El hermano enfermo, centra la vida familiar y de manera significativa, casi toda la atención de los padres. Los hermanos, fundamentalmente cuando no tienen todavía edad para comprender lo que está pasando, sufren enormemente al sentirse desplazados de su rol de hijos.

Las situaciones de tensión emocional que se crean no tienen límites; los padres sufren, se sienten impotentes, agotados (días de hospitalización, noches dedicados a sus hijos, etc.), con unas consecuencias sobre la vida de pareja que se distancia, que se ve dañada, en la medida en

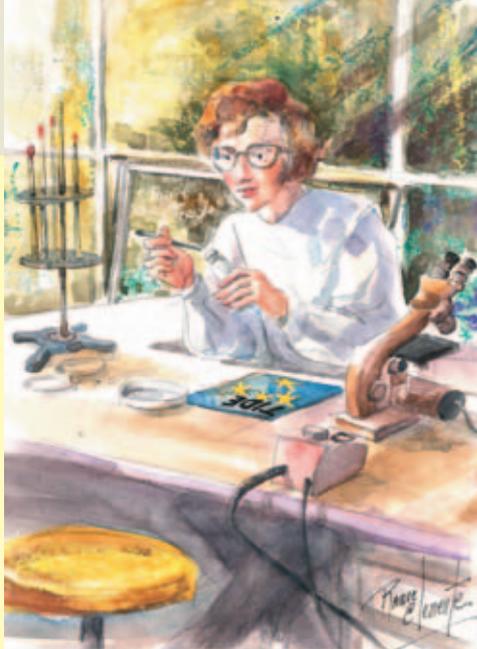
que hay dificultades para mantener una cierta independencia, relaciones normalizadas. No son infrecuentes las separaciones que se desencadenan porque uno de los miembros de la pareja no puede superar las dificultades. No obstante, cuando una pareja supera este tipo de situaciones límite, suele salir reforzada.

2. Consecuencias para el cuidador principal: la madre

La mujer, en este caso la madre es quien asume el peso más importante en el cuidado de un hijo, debido a su rol secundario en la sociedad. La madre, además de atender todas las tareas materiales propias de un hogar, satisfaciendo las necesidades que presenta la familia en general y los niños en particular (alimentación, vestido, colegios, etc.), es la que se encarga de las cuestiones médicas para diagnóstico, tratamientos, como de mediar con las instituciones, los profesionales y las asociaciones.

En la madre, confluyen los roles de enfermera y asistenta, a algo imprescindible para luchar contra la enfermedad. Esto se debe, principalmente, a un déficit en la oferta de servicios que recibe la familia de

- **La mujer, en este caso la madre es quien asume el peso más importante en el cuidado de un hijo, debido a su rol secundario en la sociedad.**
- **La madre, además de atender todas las tareas materiales propias de un hogar, satisfaciendo las necesidades que presenta la familia en general y los niños en particular.**
- **En la madre, confluyen los roles de enfermera y asistenta, a algo imprescindible para luchar contra la enfermedad.**



SIO ("Servicio de Información y Orientación") de las Enfermedades Raras, están formuladas por mujeres.

La madre no puede dejar de lado la enfermedad, sino que vive con ella cada día y modifica sus planes, expectativas vitales, relaciones sociales, de pareja etc. y no sólo se vive pegada a la enfermedad mentalmente, sino que como enfermos totalmente dependientes, la madre no puede nunca desconectar, con pérdida de su identidad.

Imposibilidad de planificar la vida, el día a día, sino en los términos que marca la enfermedad, y esto no sólo para una etapa, sino para toda la vida.

La falta de información de la propia enfermedad, genera culpabilidad. En la culpabilidad encuentra la justificación para una dedicación exclusiva, que se intensifica si los resultados de los tratamientos no son los esperados.

Una Enfermedad Rara puede originar en quien la padece, miedo, fobias, y trastornos de conducta que repercuten en el entorno familiar y principalmente la madre, resultando imprescindible la terapia personal y familiar en su entorno más cercano.

El desconocimiento de las causas puede llegar a afectar al deseo de maternidad, el miedo a tener más hijos y transmitir la enfermedad. Hay casos en los que se sabe que la enfermedad es de carácter hereditario y genético, la madre y/o el padre son portadores y no fueron informados ni antes de la gestación, ni durante el embarazo.

Proponemos la realización de un mapa de Unidades de genética y ofrecerlo a nivel nacional con el fin de salvar las desigualdades a nivel de las distintas CC.AA. Realización test genéticos fiables, para evitar que haya personas con riesgo a las que no se les informa."

La intensa búsqueda de conocimientos, información, diagnóstico y tratamiento por lo que acontece a su hijo, la escasez de recursos y servicios ante una enfermedad rara, y la lucha de la supervivencia, pueden reforzar su madurez y personalidad en estas situaciones o incrementar el estrés y depresión de por vida.

En el ámbito laboral, el permiso maternal resulta insuficiente para atender las demandas de un hijo con discapacidad por una Enfermedad Rara.

Proponemos una mayor flexibilidad de horarios en centros de trabajo y la formación a familiares y/o cuidadores de personas gravemente afectadas.

Las guarderías infantiles especializadas, o centros de día, contribuirían a aliviar la situación familiar de estas personas.

La ayuda a domicilio general, y la especializada (fisioterapia, psicólogo, etc.) resultan claves en este entorno.

Al no disponer de dichos servicios, la madre deja de trabajar para tener una dedicación exclusiva al hijo enfermo; en las pocas situaciones en las que sigue trabajando, lo hace con jornada muy reducida, en trabajos esporádicos, o cambiando de profesión o lugar de trabajo a uno que requiera menor dedicación. El trabajo y la profesión pasan a un segundo plano, perdiendo las expectativas de promoción y el trabajo que tanto le ha costado conseguir.

En las relaciones sociales

La Enfermedad Rara genera una incompreensión social: el desconocimiento de estas enfermedades hace que se deban dar excesivas explicaciones porque se percibe un cierto desconcierto y desconfianza, temor al contagio en algunos casos y otras sospechas, incluso entre los más cercanos.

A su vez, a las madres que son las únicas observadoras de cuanto ocurre a su hijo, no se les da credibilidad en lo que manifiestan y transmiten a cerca de sus hijos, o familiares con una Enfermedad Rara.

La información y conocimientos que va consiguiendo la madre, la convierte en poco tiempo en la persona que agrupa y ayuda, a su hijo y a cuantas personas pueden necesitar de su experiencia. En una gran mayoría de Asociaciones las madres son las presidentas, con otra carga de trabajo no remunerado en detrimento de su situación laboral y personal. La puesta en marcha de la Asociación, hace que en muchos casos tenga que poner dinero propio, y esta importante función social ya está reconocida en muchos países europeos, no así en España.

La inexperiencia de los profesionales ante una Enfermedad Rara, origina una situación de indefensión y distancia, ocasionando un largo recorrido y peregrinaje por centros sanitarios y de servicios,



Manifiesto de las Mujeres con discapacidad

El pasado 8 de marzo se celebró el Día Internacional de la Mujer y desde nuestro colectivo, queremos exponer ante la opinión pública la situación en la que se encuentran miles de mujeres con discapacidad en nuestro país.

A pesar de ser un colectivo importante, las mujeres con discapacidad hemos permanecido invisibles para la sociedad. Las medidas adoptadas por el propio movimiento asociativo y por las administraciones públicas dirigidas a mejorar nuestras condiciones de vida en realidad han estado sistemáticamente centradas en la discapacidad, olvidando que ser mujer y tener discapacidad establece una diferencia importante.

Por eso las mujeres con discapacidad EXIGIMOS:

La puesta en marcha del prometido Plan Integral de Acción sobre Mujeres y Discapacidad aplicable a todo el estado español

Que los contenidos del Plan sean formulados por nosotras, las propias mujeres con discapacidad, a través de un proceso participativo que involucre al mayor número de mujeres de todo el país en plena igualdad.

Que este Plan esté dotado presupuestariamente, ya que de nada nos va a servir contar con un instrumento que al final quede en un mero papel mojado.

Que tanto el gobierno central como los gobiernos de las Comunidades Autónomas se impliquen activamente en hacer realidad los contenidos de este Plan ya que de ellos son las competencias sobre las materias que nosotras consideramos fundamentales en un proceso que garantice nuestra plena participación en la sociedad como ciudadanas de pleno derecho.

Que con este Plan se hagan efectivos nuestros derechos históricamente olvidados. Esto incluye:

Nuestro derecho a decidir sobre nuestra propia vida y a desarrollar el papel que queramos en la sociedad: como mujeres trabajadoras activas en el ámbito laboral, como amas de casa, como madres, como representantes políticas...

Nuestro derecho a recibir una asistencia sanitaria que nos tome en cuenta como mujeres y no sólo como 'portadoras de discapacidad'.

Nuestro derecho a la sexualidad, superando estereotipos que nos caracterizan como 'eternas niñas' sin deseo e incapaces de recibir ni dar placer.

Nuestro derecho a la maternidad y a los apoyos necesarios para hacerlo efectivo, muy especialmente en el caso de las madres que presenten una discapacidad severa.

con un trasvase de la medicina pública a la privada, y cuantiosos gastos en consultas y desplazamientos, que deberían evitarse con la creación de unidades en los hospitales, o centros de Enfermedades Raras y equipos multidisciplinares clínicos y para información de las ayudas disponibles.

El desconocimiento social genera un rechazo al niño enfermo y el aislamiento de su cuidador, en este caso la madre.

La inadecuada valoración de la discapacidad asociada a estas enfermedades, que son evolutivas y que por lo general muestran una gran variabilidad de presentación, conduce a situaciones claramente discriminatorias, provocadas por el bajo nivel de conocimientos y el desinterés del sistema sanitario que resulta claramente discriminatorio para los afectados.

Las entidades sociales y la Administración sanitaria deberían contar con terapeutas y grupos de apoyo psicológico para sobre llevar estas situaciones.

3. Maternidad y las ER

Desde FEDER nos solidarizamos con las iniciativas y propuestas que desde distintos ámbitos se están realizando para las Mujeres con Discapacidad.

Faltan estudios que determinen en una gran mayoría de las Enfermedades Raras que nos ocupan, la imposibilidad de engendrar hij@s, o de transmitir la enfermedad rara vía hereditaria, o que la vida de la madre corra peligro por la gestación y alumbramiento de un hijo. A la falta de investigación que se da en las enfermedades raras, hay que añadir en este caso el tabú que estos temas despiertan en la sociedad, porque los padecen las mujeres.

Con la mejora de la sanidad y teniendo en cuenta que muchas mujeres acceden a la maternidad en edad tardía, en algunos centros hospitalarios ya existen unidades de diagnóstico pre-natal, así como unidades especiales de alto riesgo. Dichos servicios deben generalizarse en toda la red sanitaria, para que las mujeres con enfermedades raras, tengan acceso a un buen consejo genético que les permita tomar sus propias decisiones con la máxima información.

Es necesario que en los estudios e investigaciones que se lleven a cabo, en colaboración con las instituciones científicas o universitarias sobre las enfermedades raras,

se contemple el ámbito de la maternidad.

4. Nuevas Propuestas

"Difusión social de las Enfermedades Raras que contribuya a su aceptación social, tal como ha venido ocurriendo con otras discapacidades, hoy socialmente admitidas.

"Que en los estudios y estadísticas que se lleven a cabo, se haga constar la prevalencia del género en las enfermedades raras.

"Promover centros o unidades de enfermedades raras, en todo el territorio nacional, que puedan atender de forma global las demandas socio-sanitarias de este colectivo. Los costos de desplazamiento, si los hubiera, han de ser reembolsados con cargo a los fondos públicos.

"Apoyo económico al movimiento asociativo sobre Enfermedades Raras, así como el reconocimiento social a esta importante labor, tan desatendida por el sector socio-sanitario.

"Promover en el ámbito de las Asociaciones, la creación de Comisiones específicas de la Mujer. La promoción de Asociaciones de Mujeres con Discapacidad que favorezcan la no discriminación e igualdad.

"Incremento de las partidas destinadas a gasto social. En España el porcentaje de gasto destinado a partidas sociales, en relación con el Producto Interior Bruto es de 20.1%, muy inferior a la media comunitaria que es del 27 %.

"Ampliación del permiso de maternidad por hijo discapacitado (que se equipare al que se disfruta cuando se trata de parto múltiple).

"Aumento de la cuantía de la prestación por hijo discapacitado.

"Promoción de acuerdos sobre formas flexibles e innovadoras de la organización y las condiciones de trabajo, a fin de favorecer la contratación de trabajadoras con discapacidad, especialmente mujeres, que presentan necesidades especiales.

"Estimular a las organizaciones empresariales para favorecer el exquisito cumplimiento de la jornada de trabajo para hombres y mujeres en igualdad de condiciones, cortando de raíz las prolongaciones de jornada que hacen los hombres.

"Mejora de las bonificaciones en la cotización empresarial por contingencias comunes por la contratación de mujeres con discapacidad.



"Programas sociales que favorezcan el reparto igualitario de las tareas familiares, y medidas para compatibilizar la vida laboral y la atención a las personas con discapacidad.

"Promover programas personalizados de servicios sociales con provisión de servicios y apoyo específicos.

"Promoción de mayor flexibilidad horaria en centros de trabajo y de formación a familiares y/o cui-

dadores de personas gravemente afectadas.

"Centros de día (infantiles, o adultos), para las personas dependientes con Enfermedades Raras, para que la familia y principalmente la madre, pueda reanudar su trabajo y vida social...

"Servicio a domicilio general y específico (rehabilitación, terapia psicológica, etc.) para atender las necesidades niños, jóvenes o adultos, con enfermedades raras.

- **Difusión social de las Enfermedades Raras que contribuya a su aceptación social, tal como ha venido ocurriendo con otras discapacidades, hoy socialmente admitidas.**
- **Programas sociales que favorezcan el reparto igualitario de las tareas familiares, y medidas para compatibilizar la vida laboral y la atención a las personas con discapacidad.**

"Promover campañas de divulgación que favorezcan la igualdad entre mujeres y hombres, así como la autoestima de la mujer discapacitada, para mejora de su nivel cultural y profesional.

"Revisión por parte del IM-SERSO, de los criterios con que se elaboran los baremos de discapacidad y minusvalías, en las enfermedades raras específicas de la mujer o aquéllas que cuentan con mayor proporción de mujeres

En cuanto a la maternidad:

"Proponemos la realización de un mapa de Unidades de genética y ofrecerlo a nivel nacional con el fin de salvar las desigualdades a nivel de las distintas Comunidades Autónomas. Realización de test genéticos fiables, para evitar que haya personas con riesgo a las que no se les informa.

"En enfermedades con componente hereditario la obligación del profesional es realizar consejo genético a la familia para que esta obre en consecuencia.

"Las afectadas piden mayor conocimiento de las Enfermedades Raras detectadas, al impartir el Consejo Genético. Hay enfermedades que tienen tratamientos específicos y los afectados buena calidad de vida.

"Diagnóstico prenatal: En muchas ocasiones la mujer plantea problemas éticos de interrupción del embarazo. Deterioro físico y moral que le produce la decisión de abortar, dudas en cuanto a la técnica utilizada, necesita conocer las distintas técnicas.

"Que las mujeres con Enfermedades Raras puedan acceder al uso de los diferentes sistemas de reproducción asistida.

"La financiación y/o desarrollo de estudios de investigación en materia de atención socio-sanitaria para las Enfermedades Raras que contemplen la perspectiva de la maternidad y género en colaboración con instituciones científicas o universitarias.

"Es primordial crear redes de asociaciones de mujeres discapacitadas que quieran ser madres o vayan a serlo.

"Promover la comprensión social para la aceptación de la maternidad de las mujeres discapacitadas.

"Los servicios públicos deben apoyar a aquellas mujeres que desean ser madres, ofertando los servicios que la mujer necesita, siendo más flexibles.



Derecho a la maternidad

El derecho a la maternidad para mujeres con discapacidad, está recogido en los documentos internacionales que mencionamos:

Manifiesto de las Mujeres con Discapacidad de Europa, Bruselas, 22 de febrero de 1997, Grupo de Mujeres frente a la Discapacidad del Foro Europeo de la Discapacidad: Matrimonio, Relaciones, Maternidad y Vida Familiar.

La «Declaración y Programa de Acción de Viena de 1993» reconoce los derechos reproductivos de las mujeres y hombres con discapacidad y establece su derecho a la igualdad, a la no discriminación, el derecho a casarse y fundar una familia, así como el derecho al cuidado de su salud reproductiva, incluida la planificación familiar, los servicios de salud e información acerca de la maternidad. Además establece el derecho de las mujeres con discapacidad a dar un consentimiento informado referente a todos los procedimientos médicos, incluida la esterilización y el aborto y el derecho a estar libre de abuso y explotación sexual.

Hablar de salud diferencial por sexo representa un avance importante, sobre todo cuando se reconocen las diferencias que van más allá de los problemas de salud ligados a la reproducción. Los reportes epidemiológicos generalmente carecen de información desagregada por sexo y por tanto, las respuestas a nivel individual y de la colectividad tienden a plantear esquemas de atención, prevención y rehabilitación también homogéneos entre la mujer y el hombre.

Al hablar de salud reproductiva, no hay que centrarse única y exclusivamente en el reconocimiento a la maternidad y a su adecuada atención, sino que es necesario además del reconocimiento de la capacidad de cuidar y educar nuestros propios hij@s y consagrar una noción de sexualidad libre y emancipadora, como la de cualquier otro ser humano, mujer u hombre, con o sin discapacidad.

ESPERANZA DE VIDA EN LAS MUJERES

Al mismo tiempo, el índice de esperanza de vida en las mujeres, superior al de los hombres, eleva notoriamente el número de mujeres mayores que viven solas, con los problemas de aislamiento, soledad y dependencia, que también soportan los mayores. Las mujeres vivimos más, pero llegamos peor.

Lo que sí es evidente es el papel de la mujer en la prevención de la enfermedad y juega un papel esencial en la previsión de la discapacidad. Entre otros aspectos:

«La educación para la salud».

«La prevención, mediante la vacunación y la consecución de unos hábitos de vida saludable».

«El seguimiento ginecológico pre y post-natal». incrementar el empleo y no dificulte la incorporación de la mujer al trabajo».

El CERMI presenta al Gobierno su Plan de Acción para Mujeres con Discapacidad

Madrid.—El CERMI dio a conocer al Gobierno su Plan Integral de Acción para Mujeres con Discapacidad 2005-2008. La presidenta de la Comisión de la Mujer del CERMI, Ana Peláez, entregó el pasado 4 de julio el texto a la directora del Instituto de la Mujer, Rosa María Peris quien comentó que el CERMI ha planteado a Peris la posibilidad de formar parte del Consejo Rector del Instituto de la Mujer, a través de una de sus vocalías, información que recoge "Solidaridad Digital".

La presidenta de la Comisión de la Mujer del CERMI se reunió posteriormente con la secretaria de Bienestar Social del PSOE, Matilde Valentín, y con la secretaria Ejecutiva de Igualdad de Oportunidades y Educación del PP, Sandra Moñe, a quienes explicó el Plan. Posteriormente Ana Peláez mantuvo una reunión con un grupo de parlamentarias del PSOE en el Congreso de los Diputados.

Acción positiva

El Comité Ejecutivo del CERMI Estatal aprobó el I Plan Integral de Acción para Mujeres con Discapacidad 2005-2008 el pasado mes de mayo. El objetivo de este documento es impulsar medidas de acción positivas que erradiquen la discriminación que sufren estas personas y permitan avanzar hacia una "verdadera igualdad" de oportunidades.

El documento constituye un Plan del CERMI Estatal, planteado a través de su Comisión de la Mujer, y contiene propuestas que corresponde desarrollar, en la mayoría de los casos, en cooperación entre las distintas administraciones públicas, el

• De las 3.528.221 personas con discapacidad que viven en España (9% de la población), el 58% son mujeres, sin contar entre ellas la población de niñas de cero a seis años.

propio movimiento asociativo de hombres y mujeres con discapacidad y diversos entes sociales.

El Comité persigue que este documento sirva, desde el año 2005 hasta 2008, como instrumento de planificación de los distintos organismos responsables de garantizar el derecho a la igualdad real de las niñas, jóvenes y mujeres con discapacidad. Para lograr este objetivo, el Plan incluye una serie de actuaciones destinadas a lograr una mayor y mejor asistencia y atención a las mujeres con discapacidad, prevenir las situaciones

de exclusión a todos los niveles, garantizar la no discriminación en la legislación y normativa vigente y fomentar la investigación en las áreas consideradas prioritarias.

Situación actual

De las 3.528.221 personas con discapacidad que viven en España (9% de la población), el 58% son mujeres, sin contar entre ellas la población de niñas de cero a seis años.

Estas mujeres han sufrido tradicionalmente una doble dis-

criminación: por razón de género y por su discapacidad. Pese a ello, el Plan subraya que no existen recursos o dispositivos legales eficaces y generalizados con los que eliminar y corregir dichas conductas discriminatorias.

Dentro de la población de mujeres, las deficiencias osteoarticulares son las más habituales (representando el 29,27%), seguidas de las deficiencias viscerales (con el 16,63%), las visuales (14,72%) y las auditivas (13,57%). En el otro extremo se encuentran las deficiencias del lenguaje, habla y voz (que representan el 0,61%), las deficiencias del sistema nervioso (con un porcentaje del 4,78%) y las deficiencias que no constan (el 1,24%).

Respecto a la formación, son aquellas sin estudios las que representan el grupo mayoritario (36,64%), seguido de las que tienen estudios primarios (35,13%) y las que sufren analfabetismo (15,95%). El 1,93% ha cursado estudios profesionales y otro 2,17% estudios universitarios.

Las desigualdades con los hombres también se manifiestan en el ámbito laboral, ya que en todas las comunidades se puede observar que el número de hombres empleados es superior al número de mujeres, siendo esta diferencia en algunos casos más del doble, como en Andalucía.

EL CERMI PUBLICA EL «I PLAN INTEGRAL DE ACCIÓN PARA MUJERES CON DISCAPACIDAD 2005-2008»

El CERMI acaba de publicar el «I Plan Integral de Acción para Mujeres con Discapacidad 2005-2008», obra elaborada por la Comisión de la Mujer del CERMI Estatal, que ha contado asimismo con la ayuda de todas las organizaciones del movimiento asociativo español de la discapacidad, profesionales y expertas independientes en materia de género y discapacidad.

El contenido de la obra se estructura en dos partes diferenciadas, la primera compuesta por una introducción, que describe el marco teórico y la situación actual, y la segunda integrada por diez áreas de especial interés para la mujer con discapacidad, donde se recogen, para cada una de ellas, el principio vertebrador, la introducción básica, los objetivos estratégicos y las medidas de actuación.

El 84% de las mujeres con discapacidad en España carecen de empleo, si bien la inmensa mayoría, el 76,29%, son laboralmente «inactivas», según los datos que recoge el «I Plan Integral de Acción para Mujeres con Discapacidad 2005-2008».



Congreso Europeo de Enfermedades Raras

Luxemburgo.—Las llamadas Enfermedades Raras, que afectan a menos de 5 de cada 10.000 habitantes, reciben en Europa un primer diagnóstico erróneo en el 40% de los casos, según un informe presentado el pasado 21 de junio, en un Congreso Europeo en Luxemburgo sobre estas patologías.

El estudio, realizado por la Organización Europea para las Enfermedades Raras, pone de relieve que el 25% de los pacientes europeos que padece estos trastornos tarda entre 5 y 30 años en conocer la patología que sufre y que el 40% recibe un primer diagnóstico erróneo. En el continente, unos 25 millones de personas, entre un 6 y un 8% de la población, sufre estas patologías, que pueden ser neuromusculares, del metabolismo, del sistema nervioso, de los huesos o la piel.

Debido al desconocimiento y a que su incidencia es menor a la de otras enfermedades, los afectados afrontan dificultades en el diagnóstico y tratamiento y falta de apoyo psico-social, afirmó la vicepresidenta de FEDER, Rosa Sánchez de Vega.

De Vega presentó un informe sobre las compensaciones económicas que se conceden a los afectados por estos males, que pone de relieve que «en España estamos bastante mal, sobre todo si nos comparamos con otros países como Alemania y Dinamarca».

El estudio analiza las necesidades sanitarias asociadas a cuatro enfermedades de este grupo y revela que, al no existir en España un reconocimiento de las mismas, los gastos de tratamiento asociados no están cubiertos por la Seguridad Social, añadió De Vega.

Además, en España existe una dificultad adicional: como la Sanidad es una competencia transferida a las Comunidades Autónomas, existen grandes diferencias de tratamiento según la región, señaló.

La representante de FEDER consideró que sería positivo que los países adoptaran una normativa a nivel comunitario que permita «crear las directrices para que estos

enfermos no estén abandonados».

En la actualidad ya existen algunas iniciativas europeas

que facilitan el intercambio de información y la creación de grupos de trabajo, sin embargo, es necesario seguir actuando, mediante «la creación de redes y de centros de referencia», explicó.

El congreso reunió a pacientes, especialistas, profesionales sanitarios y representantes de la industria médica de todos los Estados miembros. Además asistió el ministro de Sanidad de Luxemburgo, país que ejerció la presidencia de turno de la UE este primer semestre de 2005, Mars Di Bartolomeo, y el comisario europeo de Salud y protección al consumidor, Markos Kyrprianou.



“ El Congreso reunió a pacientes, especialistas, profesionales sanitarios y representantes de la industria médica de todos los Estados miembros. ”



Algunos de los asistentes españoles al Congreso.



REFLEXIONES SOBRE EL CONGRESO

M.^a Ángeles Valero y Dolores Mayán,
Asociación Síndromes de Ehlers-Danlos e Hiperlaxitud

La Conferencia nos resultó muy interesante y estimulante, en Luxemburgo tuvimos la ocasión de conocer de primera mano las organizaciones que existen en los distintos países europeos para abordar el diagnóstico y tratamiento de las Enfermedades Raras; en este sentido vimos como los países del Norte de Europa están más avanzados de los del Sur.

Pudimos conocer con angustia la lucha titánica de algunos padres por cubrir las necesidades de sus hijos y por darles unos cuidados adecuados; debido a los diagnósticos tardíos y a la falta de tratamientos en sus países de origen, muchos de ellos contaban como habían tenido que viajar fuera de sus fronteras para poder recibir un tratamiento adecuado y, de nuevo, pudimos constatar como los países del Sur tienen menor cobertura social, por no decir ninguna, que los del Norte, de manera que debemos motivarnos a luchar para que la Sanidad Pública sea quien dé respuestas a nuestras necesidades.

Nos agradó especialmente la alta motivación que, cada uno en su campo, tenían los distintos ponentes, especialmente nos sorprendió el presidente de EURORDIS, Yam Le Cam, su ponencia fue entusiasta y vibrante.

Los debates más destacados fueron los que hicieron referencia a los retrasos en el diagnóstico, la discriminación y la compensación insuficiente; también se habló de las iniciativas que ya se están llevando a cabo para mejorar la atención (en algunos países ya existen centros de referencia para algunas Enfermedades Raras), del fomento de la cooperación para mejorar la investigación y la importancia de ésta para mejorar la calidad de vida; la importancia de no fragmentar la investigación sino compartirla y compartir los datos de las investigaciones que se realicen en los diferentes países también ocupó un lugar destacado. Otro tema que se debatió con fuerza fueron las iniciativas de referencia para mejorar la atención como por ejemplo las líneas telefónicas de ayuda y la información escrita, los recursos en Internet y la formación de las familias y los trabajadores de la salud. El tratamiento con Medicamentos Huérfanos también ocupó un lugar de enorme interés para todos los asistentes. Otro debate de interés fue el de cómo seguir adelante en Europa, hubo diversas propuestas del Grupo Operativo de Enfermedades Raras entre las que destacó la de conseguir una sociedad en la que la rareza no afecte a la oportunidad.

También resultó muy positivo el sentir general de que determinadas enfermedades hay que abordarlas, no sólo en sus aspectos médicos, sino también en todos los demás: emocionales, sociales, económicos... tanto de la persona que padece la enfermedad como de su familia, y del entorno en el que tanto unos como otros se tienen que orientar y desenvolver.

Asimismo gracias a la Conferencia pudimos conocer y profundizar en nuestras relaciones con otras personas de EURODIS y con otras asociaciones europeas con las que nos mantenemos en contacto por Internet pero que no conocíamos personalmente, fue muy emocionante, incluso tuvimos la oportunidad de conocer personalmente a compañeros de FEDER, juntos pudimos reflexionar sobre nuestras necesidades y compartir nuestras ideas y expectativas, al mismo tiempo hemos podido conocer las iniciativas, que se están llevando a cabo en otros países de Europa y que esperamos, lo antes posible, se hagan realidad en España.

Como actividad paralela pudimos asistir, al Psicoballet de Madrid, un espectáculo cultural de danza realizado por artistas discapacitados, fue muy bonito y esperanzador, daba gusto ver las caras y actitudes de satisfacción de los niños y adultos que participaron en él, realmente se sentían realizados y resultó muy motivador.

BREVES

< Más de 9.000 personas con discapacidad han participado en los programas de Vacaciones y Termalismo, durante 2005. Un 43% de las personas participantes son dependientes ya que tienen un grado de minusvalía entre un 75% y un 99%.

< El Real Patronato sobre Discapacidad ha convocado los premios Reina Sofía 2005, de Rehabilitación y de Integración que tienen como finalidad recompensar una labor continuada, de investigación y acción científico-técnica en el campo de la rehabilitación de las deficiencias.

< La secretaria de Estado de Servicios Sociales, Familias y Discapacidad, Amparo Valcarce, presentó al Consejo Estatal de ONGs de Acción Social la distribución de los créditos a proyectos sociales procedentes de la recaudación del 0,52% del IRPF. En la convocatoria de 2005, el MTAS destinará un total de 96.945.430 euros a 298 ONGs sociales.

< Se convocaron los Premios IMSERSO «Infanta Cristina» en su edición 2005, que cuentan en esta ocasión con 114.000 euros de dotación y están dirigidos a personas físicas o jurídicas que se hayan destacado en el trabajo a favor de las personas mayores, de las personas en situación de dependencia, así como de las familias cuidadoras. El objetivo, sensibilizar y concienciar a la sociedad española e iberoamericana sobre la problemática que afecta a las personas mayores y personas en situación de dependencia y sus familias.

I Encuentro Nacional de Ehlers-Danlos e Hiperlaxitud

Barcelona.—(Crónica de **Dolores Mayán**, presidenta).—Ofrecer a las personas afectadas por estos síndromes, sus familiares, amigos y profesionales de la Salud un espacio donde intercambiar experiencias, inquietudes, alegrías y proyectos en un ambiente distendido y cordial fue el objetivo primordial de Ier Encuentro Nacional Síndromes de Ehlers-Danlos e Hiperlaxitud que tuvo lugar en la Ciudad Condal. Además se quiso expresar que no se está solo, y que juntos se puede paliar con más facilidad los propios problemas, así como obtener lo que necesitamos para poder mejorar nuestra calidad de vida es, en éstas, como en todas las enfermedades de baja prevalencia, de importancia primordial.

El Encuentro estuvo lleno de emociones ya que además era la primera vez que, después de llevar largo tiempo «conociéndonos» por medio de Internet (e-mails, foro de nuestra web, messenger...), teléfono, correo postal..., nos conocíamos personalmente. Contó con la asistencia de cerca de medio centenar de personas que provenían de todas partes de España lo que logró que esta actividad aparte de resultar sumamente interesante desde el punto de vista informativo haya supuesto una enriquecedora experiencia y una estupenda jornada entre los asistentes.

Por otro lado, este Encuentro también nos dio la oportunidad de convocar a los Medios de Comunicación y tanto la prensa escrita como la TV y la radio se hicieron eco del acontecimiento.

Por la mañana hubo diversas ponencias que fueron de gran interés tanto por la originalidad de sus contenidos como por la brillante exposición de los ponentes, además los asistentes tuvieron la oportu-

nidad, mediante sus intervenciones, de reflejar las preocupaciones que sienten como más acuciantes: desconocimiento de estas patologías por parte de los profesionales de la Salud, falta de diagnóstico, falta de implicación de las administraciones, desamparo de los enfermos que se quedan solos frente a su enfermedad, falta de recursos...

Después de una comida común, que sirvió para seguir afianzando los lazos de amistad surgidos y mantenidos a través de Internet, y por la tarde, tuvo lugar la Asamblea General Ordinaria.

La valoración del Encuentro es muy positiva lo que quedó patente en el hecho de al finalizar todos los asistentes preguntaban cuando celebraríamos el próximo. La ASEDH quiere, desde estas páginas, agradecer a los profesionales de la Salud, en especial al doctor Bulbena y a Guadalupe Riera, asistentes y colaboradores su inestimable apoyo y ayuda en la realización de este Ier Encuentro Nacional.



VI Curso Monográfico y Encuentro de padres

* Aspectos genéticos y psicológicos del Síndrome de Apert

Madrid.—(Crónica de El VI Congreso de la Asociación del Síndrome de Apert tuvo lugar en Madrid los días 11 y 12 de junio pasado. Como todos los años desde que se fundó la Asociación, los médicos y especialistas de la Salud, tratan todos los problemas relacionados con la craneosinostosis en general, no sólo Apert y Crouzon).



El doctor Francisco Galán Sánchez, genetista de la Unidad de Genética Clínica y Biología Molecular del Instituto Bernabeu, la psicóloga Mercedes Lozano, trató las necesidades familiares, la adaptación, la relación especial de los hermanos, los momentos críticos y una mesa redonda, donde los padres compartían experiencias, dudas, miedos y alegrías.

También se trataron los aspectos jurídicos, cuya ponente M^a José Alonso, abogada de la Fundación Canal Down 21, aclaró las dudas que pudieran existir sobre incapacitación, tutela y educación, acompañada por la abogada y socia Clotilde De la Higuera. La psicóloga de ANSA, Sara Pérez, trabajó con los chic@s que vinieron al curso implicando a los chicos afectados mayores, como ayudantes.

I Jornadas de FQ dirigidas a la Atención Primaria



Madrid.—(Crónica de **José Luis Torres**, tesorero).—Las **I Jornadas de Fibrosis Quística dirigidas a la Atención Temprana** tuvieron lugar en Madrid, los días 25 y 26 de mayo. En ellas se contó con la presencia de eminentes especialistas en la enfermedad, que se propusieron poner al día en los conocimientos de esta complicada patología a los médicos de Atención Primaria e incorporarlos dentro del engranaje defensivo contra la Fibrosis Quística, en coordinación con los hospitales. Los diversos ponentes no descuidaron ninguno de los aspectos que se encuentran presentes en esta enfermedad, tanto los clínicos, digestivos, neumólogos, nutricional; los psicológicos y sociales; los tratamientos domiciliarios antibióticos y fisioterapéuticos, como los aspectos sexuales y de fertilidad.

Dentro del marco de estas Jornadas, la Asociación Madrileña contra la Fibrosis Quística, se presentó un CD interactivo, que informa a los niños sobre la Fibrosis Quística y sus cuidados, para lo que contó con la colaboración de la actriz Beatriz Luengo, quien ha prestado su voz a este CD.

Igualmente, la Sociedad Científica Española de Lucha contra la Fibrosis Quística, presentó su «Manual de Fibrosis Quística». Se trata de un manual, en formato libro de bolsillo, que de forma completa y resumida, pone al alcance del profesional, la información básica y necesaria para poder tratar, aunque sea inicialmente, a los pacientes con FQ.

En otro orden de cosas, en la localidad sevillana de Utrera se celebró la II Carrera Popular a favor de la Fibrosis Quística. Este evento deportivo tuvo lugar el pasado 14 de mayo y se celebró gracias a la colaboración del Ayuntamiento de Utrera con la Asociación Andaluza contra la FQ, y sobre todo gracias al esfuerzo de Juan Garrido y su familia, que realizan todo un derroche de generosidad para hacer posible este acontecimiento, que se ha convertido, más que en una prueba de carácter deportivo, en una demostración de solidaridad y de amistad, donde además de realizarse la carrera, se desarrollan otras pruebas y demostraciones deportivas, actuaciones y sorteos en beneficio de la Asociación Andaluza contra la Fibrosis Quística.

FEFQ: pulseras solidarias

La Federación Española contra la Fibrosis Quística, ha presentado sus pulseras solidarias, con las que quiere hacerse aún más presente en la sociedad. Para ello, se distribuirán unas pulseras de color verde con el logotipo de la Federación, y se entregarán a todos los que colaboren en mejorar las condiciones de vida de los afectados por esta enfermedad. Se trata de una iniciativa más, dentro de la tarea que se hace desde la Federación para que todos tengan presente la existencia de esta grave enfermedad, y se tenga conciencia que todos, aunque sea sólo llevando esa pulsera, y por un donativo testimonial, pueden colaborar en la lucha contra la FQ.

CD para niños «Conoce la FQ»

La Asociación Madrileña Contra la Fibrosis Quística presentó el pasado 26 de mayo en la «Escuela de Danza de Beatriz Luengo» el CD educativo «Conoce la FQ».

Este CD pretende ser una herramienta útil, dinámica, fácil de manejar y divertida a la vez en la que de una manera sencilla se detalla en que consiste la Fibrosis Quística y cuál es su tratamiento.

En él podemos encontrar cual es el papel que juega la genética en la Fibrosis Quística o cómo funcionan los pulmones y el aparato digestivo.

Hace especial hincapié en la importancia de seguir correctamente el tratamiento y ser constante en los ejercicios de fisioterapia respiratoria.

Para su realización contamos con el apoyo de la Fundación Vodafone España entidad que nos ha dado el empujón necesario para poder hacer realidad un proyecto muy deseado.

Inestimable también ha sido la colaboración de Beatriz Luengo, conocida actriz y cantante, que nos ha cedido su voz para el personaje principal que nos acompaña en todo el recorrido. Presidieron dicho acto José Luis Ripoll, director general de la Fundación Vodafone España, Beatriz Luengo, voz protagonista, y Esther Sabando Rodríguez, presidenta de la Asociación Madrileña contra la fQ. Nos acompañaron representantes de entidades como FAMMA-COCEMFE, FE-

DER, compañeros de otras Asociaciones de FQ de nuestro país, de Cantabria, Navarra, Valencia, entre otros... Pero lo más destacado para nosotros fue la asistencia de un nutrido grupo de socios que llenaron el salón de actos de la Escuela con capacidad para cientos de personas.

Es un motivo de alegría y satisfacción y un signo de que nuestros esfuerzos reciben un importante apoyo. Gracias a todos ellos por su presencia.

Dicho CD se encuentra disponible en nuestra Asociación y en caso de que os interese no tenéis más que contactar con nosotros. (91-301-5495, fqmadrid@jet.es)

II Jornadas Psicoeducativas sobre el Síndrome de Tourette



Madrid.—(Crónica de **Pilar Peña**, presidenta).- Las II Jornadas Psicoeducativas sobre el Síndrome de Tourette y Trastornos Asociados, organizadas por la Asociación Madrileña de Pacientes y Afectados del Síndrome de Tourette y Trastornos Asociados (AMPASTTA) y el CSEU La Salle tuvieron lugar, los días 28 y 29 de abril en el Salón de Actos del Centro Superior de Estudios Universitarios La Salle (Aravaca-Madrid), y sirvieron para que profesionales de muy diversos ámbitos analizaran y mostraran en profundidad las características de un Síndrome, aún bastante desconocido, y el impacto que éste produce sobre el aprendizaje de los afectados a lo largo de las distintas etapas educativas.

Las Jornadas, en las que colaboró la Facultad de Traducción e Interpretación de Cluny (Pozuelo de Alarcón-Madrid), comprendían varias ponencias y una Mesa Redonda de afectados y familiares en las que se analizó el derecho a la educación inclusiva de las personas con Síndrome de Tourette y Trastornos Asociados, la responsabilidad de la Administración para proporcionarlo, el compromiso de los centros escolares públicos y privados en materia de necesidades educativas escolares, y el papel que cumplen las asociaciones de afectados a la hora de divulgar las necesidades educativas individuales de los sujetos y prestar apoyo a los familiares.

En el acto de apertura de las Jornadas participaron Juan Antonio Ojeda, director del CSEU La Salle, Victoria Alonso, representante del Ministerio de Educación en la European Agency for Developmental /Special Educational Needs, Leslie E. Packer, PhD, psicóloga y consultora educativa neoyorkina, y Pilar Peña, presidenta de AMPASTTA.

Las claridad expositiva de los ponentes, y los contenidos de las ponencias presentadas, permitieron a los asistentes comprender la relación entre enfermedad y desarrollo cognitivo-madurativo en el ST, y las posibles repercusiones e impactos en los afectados a lo largo de toda la etapa educativa. Despertó especial interés la dra. Packer, que hizo una simulación de curso práctico para formar a profesores en materia del ST; mediante ejercicios propuestos a los asistentes, ejemplificó certeramente las dificultades de un alumno

con tics y TOC (Trastornos Obsesivos-Compulsivos) para atender y seguir la marcha de la clase. También los familiares de niños afectados agradecieron la

de los afectados para atajar la desintegración social y laboral a la que les suele conducir su enfermedad.

Además, en el cuestionario de evaluación general de las Jornadas que se pasó a los asistentes, éstos las valoraron muy positivamente. De forma general se destacó, en primer lugar, la necesidad de profundizar en un futuro en los aspectos relacionados con enfoques centrados en la familia y la resolución de los conflictos en su seno; en un segundo lugar se mencionó la conveniencia de aportar más casos prácticos de intervención psicoeducativa con este tipo de alumnos.



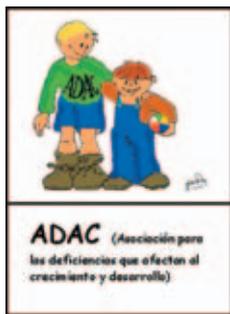
Mesa de afectados.

presentación de un caso con ST, la metodología seguida dentro del Centro de Intervención en el Lenguaje del CSEU La Salle para el tratamiento y apoyo escolar del sujeto, y los avances conseguidos con ese tipo de intervención. La diversidad de enfoques y testimonios de los familiares y afectados que participaron en la Mesa coloquio aportó el broche final a unas Jornadas en las que se destacó como pilares del abordaje:

- la necesidad de detección y atención lo más temprana posible,
- las posibilidades de minimizar los efectos de la enfermedad mediante un correcto tratamiento y enfoque multidisciplinar, basándose en un diagnóstico previo realizado desde los criterios de la Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud, y
- la relevancia de intervenir específicamente sobre las habilidades sociales

Valoración de la Junta Directiva

La Junta Directiva de la Asociación ha valorado muy positivamente los contenidos expuestos y el nivel de participación de los colectivos a los que se había dirigido la convocatoria y, sobre todo, el modelo de colaboración existente entre el CSEU La Salle y la Asociación AMPASTTA, artífice éste en definitiva de los logros obtenidos y que se derivarán de estas Jornadas. Respecto a éstos, se avanzó a los asistentes la decisión de crear, con vistas al próximo curso escolar, un Servicio de apoyo escolar a domicilio, contando con el Servicio de Voluntariado de La Salle y un Programa de formación psicoeducativa dirigida a tres colectivos diferentes: familias (padres y hermanos), centros escolares de los afectados, y voluntarios que colaboren con la Asociación desde el Servicio de apoyo escolar a domicilio.



Puesta en marcha del primer registro nacional de pacientes con Mucopolisacaridosis

JOSÉ LUIS DÍAZ RODRÍGUEZ,
médico colaborador de ADAC

Las mucopolisacaridosis (MPS) son trastornos producidos por deficiencias de las enzimas lisosomales específicas que intervienen en la degradación secuencial de los glucosaminoglucanos (GAG o mucopolisacáridos). Se han diferenciado siete tipos de GAG, en cuya degradación se han identificado diez defectos enzimáticos. Dependiendo del déficit queda bloqueado el catabolismo, acumulándose estos GAG en los lisosomas y provocando la alteración de la célula afectada. La clínica que caracteriza a cada tipo de MPS va a depender de que mucopolisacárido se acumule.

Las MPS se transmiten con herencia autonómica recesiva, a excepción de la MPS II (síndrome de Hunter), que es ligada al cromosoma X. Las MPS comparten entre sí muchas características clínicas, aunque con distinta gravedad, y se caracterizan por su curso crónico y progresivo, tosquedad de rasgos faciales (gargolismo), implicación multisistémica, organomegalia (aumento de tamaño de los órganos, principalmente abdominales), disóstosis múltiple (alteración en la correcta fusión entre dos huesos) y rigideces articulares. La audición, la visión y la función cardiovascular pueden estar afectadas. El retraso mental profundo está presente en los pacientes con MPS I (Hurler), algunos Hurler-Scheie, forma severa de MPS II y MPS III (síndrome de San-Filippo), mientras que otras MPS pueden tener la capacidad intelectual conservada, como la MPS IV (Morquio). Los escasos pacientes descritos con el tipo VII (Sly) presentan un amplio abanico de variabilidad clínica.

Aunque se está invirtiendo mucho en la búsqueda de nuevos fármacos para las MPS, tenemos diversas cues-

tionones por resolver. Pienso que existen lagunas en el conocimiento de la historia natural de las MPS que tenemos que ir aclarando para facilitar la investigación en materia de desarrollo de alternativas terapéuticas de estas enfermedades. Desde ADAC creemos que la casa debemos empezarla a construir con unos cimientos sólidos para, a partir de ellos, seguir trabajando en el objetivo de conocer, informar y difundir más las MPS. Por ello hemos puesto en marcha el proyecto del «*primer registro nacional de pacientes con MPS*». Su creación estaría justificada por la ausencia de datos epidemiológicos sobre las MPS, y podemos decir que de la mayoría de Enfermedades Raras. En los diferentes foros de discusión sobre enfermedades de baja prevalencia se ha venido discutiendo sobre el actual desconocimiento de datos de prevalencia e incidencia de estas enfermedades y la idoneidad de la creación de estos registros para aproximarnos a la situación actual de estas patologías y sirvan para priorizar las distintas actuaciones que se deben realizar sobre ellas, optimizando, con ello, los escasos recursos de que se disponen.

“ Se ha venido discutiendo sobre el actual desconocimiento de datos de prevalencia e incidencia de estas enfermedades y la idoneidad de la creación de estos registros para aproximarnos a la situación actual de estas patologías y sirvan para priorizar las distintas actuaciones que se deben realizar sobre ellas. ”



Sírvase como ejemplo, el proyecto de la REPIER (Red Epidemiológica de Investigación de Enfermedades Raras) en Andalucía, donde se está intentando obtener una aproximación a la situación actual de las enfermedades raras en Andalucía. Agradecer a REPIER la confianza puesta en ADAC para colaborar en este proyecto andaluz.

Por nuestra parte el proyecto de registro de pacientes con MPS se pondrá en marcha en diferentes fases. El primer paso fue el diseño de un cuestionario dirigido a los pacientes. En su elaboración, se contó con el asesoramiento científico de diversos especialistas médicos. El cuestionario intenta hacer un recorrido por todo el peregrinaje clínico que el paciente ha recorrido durante su vida. Como es de suponer, este proyecto necesita de la colaboración del paciente para la consecución de los ambiciosos objetivos que nos hemos marcados. Por ello, la implementación de estas encuestas se encuentra abierta a todos los afectados de MPS del territorio español. Únicamente, habría que solicitarlo poniéndose en contacto con ADAC.

La información obtenida será recopilada en una base de datos, dónde el paciente puede modificar sus propios datos. Las respuestas individuales se considerarán confidenciales, co-

municándose únicamente resultados de forma global. A estos resultados tendrán acceso médicos, investigadores, diferentes organismos de la Administración, y por supuesto, los propios afectados. Estos resultados se utilizarán para diseñar programas informativos sobre MPS que den respuesta a las distintas cuestiones que se plantean sobre estas enfermedades.



Creemos que este proyecto puede marcar un hito en la historia de las

MPS, ayudándolas a salir del ostracismo en la que se encuentran en la actualidad, por parte de la comunidad médica, Administración, y sociedad en general.

Además, nuestra intención es que este proyecto se haga extensible a otras patologías que forman ADAC para ir paso a paso trabajando en la difusión y mayor conocimiento de las enfermedades raras.

Si un guiño, un abrazo, una sonrisa,... te resultan casi imposibles...



acude a la Asociación Española de Miastenia

Nos complace enormemente poder decir, que por primera vez en España, gracias a la colaboración, el esfuerzo y el trabajo desinteresado de muchos cooperantes, existe una Asociación de Miastenia y de los diferentes síndromes miasténicos, en sus variopintas manifestaciones como la caída de párpados, visión doble, lenguaje mal articulado y/o lenguaje nasal, dificultad para hablar, pérdida de la expresión facial, babear, falta de fuerza en brazos, manos, dedos, piernas..., y problemas para masticar y/o tragar, para caminar, para incorporarse o mantener la cabeza erguida y para respirar.

Aquello, que en un primer momento fue un sueño, hoy ya es una realidad, una necesidad. Y decimos que es una necesidad, porque en España somos más de 5.000 los afectados por esta desconocida enfermedad. Se sabe que hay aún muchos casos sin diagnosticar y sólo con información, con divulgación, con una lucha por una mayor concienciación de los síntomas de la Miastenia, no sólo por parte de los profesionales de la Salud, sino también de la sociedad en general,

podremos lograr que las personas que aún están sin diagnosticar puedan acceder a tratamientos adecuados que le permitan mejorar su calidad de vida.

Desde nuestra sede tratamos que el paciente y los familiares aprendan todo acerca de la enfermedad, con el fin de reducir el miedo a lo desconocido. Perseguimos que una vez el paciente haya podido aceptar las reacciones lógicas de miedo, enojo y pérdida, pueda optar por el mejor camino, tomar conciencia de los cambios que la Miastenia le produce y cen-

trar todas sus energías en superarlos.

Así pues, si tienes alguno de estos síntomas o conoces a alguien que los padezca, es muy importante la consulta con el neurólogo. Para más información, no dudes en ponerte en contacto con nosotros, muy gustosamente te atenderemos en todas tus dudas. Estamos en: Asociación Española de Miastenia; C/ Llano de las Fuentes, S/n; 14520 Fernán Núñez (Córdoba)

Telf: 629.327.674 / 606.830.054;
aemiastenia@terra.es



Colonias organizadas por la Asociación Española para el Síndrome de Prader-Willi

Begoña Ruiz
psicóloga de FEDER

Organizado por la Asociación Española para el Síndrome de Prader-Willi, un grupo de dieciocho chavales con Síndrome de Prader-Willi acudieron durante una semana a La Granja-Escuela «El Paraíso» con el objetivo de disfrutar de las actividades programadas, conocer a otros chavales con su mismo síndrome y mejorar sus habilidades para la vida cotidiana. En la Granja pudieron participar en actividades como kayak, caballo, tiro al arco etc. Como muestran estas fotos que acompañan la información.



PRADER-WILLI
ASOCIACIÓN ESPAÑOLA (AESPW)



Las Delegaciones de FEDER



Resultado de la evaluación de necesidades de las Asociaciones Andaluzas de Enfermedades Raras

M.^a ÁNGELES MARTÍNEZ, *psicóloga*
CATI TORRERO, *trabajadora social*
FEDER-ANDALUCÍA

FEDER comenzó en 2005 con una ampliación en su equipo en la sede de Andalucía, destinado a una atención más directa a las asociaciones. Está compuesto por una psicóloga, una trabajadora social, y un informático. A continuación os presentamos un Estudio de las necesidades de las asociaciones andaluzas que hemos realizado.

Desde la Delegación de FEDER en Andalucía se ha realizado por parte del equipo psico-social, un Estudio de las necesidades sociales y materiales que presentan las distintas asociaciones con sede en nuestra Comunidad Autónoma. Para la realización de esta evaluación se diseñó una encuesta donde se valoran los siguientes aspectos:

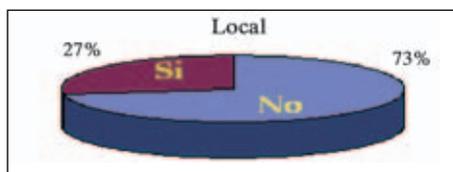
- Necesidades materiales.
- Recursos personales.
- Recursos económicos.
- Actividades.
- Contactos institucionales.
- Demandas psicosociales.
- Nuevas tecnologías.
- Demandas a FEDER.

A continuación detallamos los resultados obtenidos:

La población está compuesta por 15 asociaciones (las que respondieron a la encuesta), ubicadas en Andalucía.

Necesidades Materiales

En el apartado de **necesidades materiales** destaca la carencia de local propio, (73% no disponen de local), siendo el domicilio de algunos miembros de la Junta Directiva el lugar de encuentro de los asociados.



Disponibilidad de equipamientos

Respecto de la **disponibilidad de equipamientos** (ordenador, material fungible, documentación) el 64% lo posee, aunque en su mayoría son aportados por los propios socios, ya que no reciben ningún tipo de subvención, sólo 6 de las asociaciones encuestadas reciben algún tipo de ayuda.

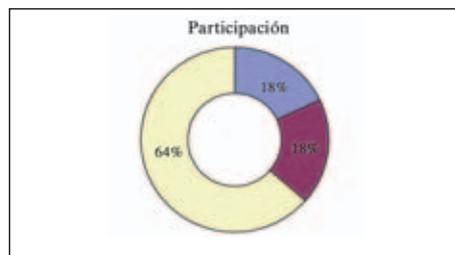


Necesidad de Técnicos

Respecto a la **necesidad de técnicos** sólo el 39% del as asociaciones dispone de ellos (aunque la mayoría de estos no a jornada completa) y más del 60% los cree muy necesarios para el avance y la consecución de sus objetivos (63% necesita T.S.; 45% psicólogo y asesor jurídico; 18% otros profesionales).

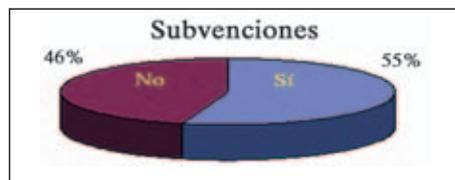
Participación

Todas las asociaciones se quejan de la falta de **participación** de sus socios en las labores de gestión que suelen recaer en la Junta Directiva.



Subvenciones

En el apartado de **subvenciones** 8 de las 15 asociaciones que contestaron la encuesta reciben alguna subvención. Las últimas asociaciones que se han formalizado y las que carecen de técnicos son las que subsisten con las cuotas de socios, o con dotaciones mínima de las Delegaciones Centrales.



Actividades Desarrolladas

Todas las asociaciones ofrecen a familiares y afectados atención individualizada que imparten ellos mismos. Esta actividad es la más solicitada debido a la falta de información de los afectados sobre su patología y las complicaciones que surgen hasta conseguir un diagnóstico y un tratamiento específico que mejore su calidad de vida.

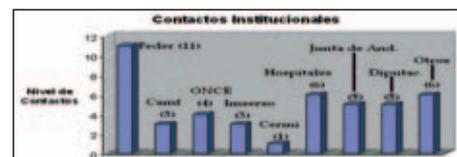
La difusión de Medios de Comunicación y la publicidad es una actividad bastante desarrollada en todas ellas, pues casi todas disponen de página web, trípticos con información específica de cada patología y han participado en programas de televi-

sión a nivel local o autonómico para darse a conocer. Sólo el 40 % realiza actividad de ocio, tiempo libre, terapéuticas o culturales.



Contactos Institucionales

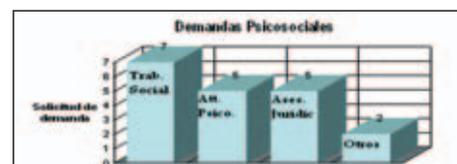
En el punto sobre contactos institucionales destacan las mantenidas con hospitales (por la necesidad de información sobre sus patologías) y con entidades que le proporcionan ayudas económicas (Junta de Andalucía, Diputación).



Necesidades

Como resultado del análisis de **necesidades**, las actividades realizadas por el equipo técnico han sido:

- * Asesoramiento en la gestión y búsqueda de recursos.
- * Creación de proyectos y actividades.
- * Fomento del asociacionismo; información puntual para la creación de nuevas entidades y/o Delegaciones Provinciales.
- * Información sobre subvenciones y/o ayudas individuales.
- * Apoyo psicológico a usuarios a nivel individual y colectivo.
- * Participación en las actividades y talleres que desarrollan las asociaciones.
- * Soporte en la aplicación de nuevas tecnologías (creación de páginas web, bases de datos, cuentas de correo, etc.)





Chile cuenta con un Centro de ER

Santiago de Chile.—El Centro Integral de Enfermedades Raras, CEMINER, fue presentado el pasado 13 de junio. Dicha unidad está compuesta por un equipo multidisciplinario de especialistas, quienes tratarán a los pacientes con un seguimiento que puede extenderse durante toda la vida.

Carolina Ramírez podría estar cursando sus primeros años de Educación Superior e ir a fiestas con sus amigos. Pero la realidad es otra. Carolina no terminó Enseñanza Básica, los estudios primarios los realizó en colegios especiales. Todo ello por padecer el Síndrome de Moebius, una Enfermedad Rara que la acompaña desde su gestación y que significa la carencia de algunos nervios faciales y que se traduce en la imposibilidad de tener gestos en el rostro.

Una Enfermedad Rara, o patología infrecuente, según la Organización Mundial de la Salud (OMS), es aquella que tiene una incidencia en la población menor a cinco casos cada 10 mil habitantes. La mayoría de las personas que sufren de estas enfermedades la poseen toda su vida, debiendo ser atendidos médicamente durante su etapa neonatal, pediátrica y en la adultez. En un 80% de los casos, la causa es de origen genético. Por esta razón, deben ser tratados por equipos médicos interdisciplinarios, dependiendo si se trata de etapas crónicas o agudas.

Consciente de esta situación, el Hospital Clínico Universidad de Chile presentó el pasado 13 de julio, en la Sala de Sesiones de la Dirección General del Centro Asistencial de Santiago de Chile, el Centro In-

tegral de Enfermedades Raras, CEMINER, en donde los pacientes tendrán un manejo integral e interdisciplinario.

El paciente asistirá a una evaluación genética, luego un equipo médico se reunirá para discutir su situación y los pasos a seguir en manos de los diferentes especialistas.

CEMINER está encabezado por un equipo compuesto por Silvia Castillo, genetista; Yuri Dragnic, neuropediatra; Tania Gutiérrez, fisiatra; Enrique Testart, traumatólogo infantil; y Omar Campos, cirujano dentomaxilofacial. Además de una red de especialistas, cardiólogos, otorrinos, broncopulmonares y oftalmólogos, entre otros.

Durante su marcha blanca, el Centro ha atendido casos de Osteogénesis Imperfecta y Síndrome Moebius, e incluso el conocido caso de Leslie Mardones, joven con Síndrome de Morquio, que dio a luz recientemente. Al tratarse de enfermeda-

“CEMINER será, para el Hospital Clínico Universidad de Chile, una instancia asistencial de investigación y docencia única en el país, que abre una nueva oportunidad a los pacientes que enfrentan estas enfermedades.”

des con incidencia baja, se generan instancias para que los familiares formen asociaciones, para crear redes de ayuda. Es así como algunos grupos se han apoyado en el hospital, contando con la continua asesoría de los médicos involucrados.

CEMINER será, para el Hospital Clínico Universidad de Chile, una instancia asistencial de investigación y docencia única en el país, que abre una nueva oportunidad a los pacientes que enfrentan estas enfermedades.



A punto de entrar en máquina este número de «Papeles de FEDER», se celebraron en Sevilla las III Jornadas Andaluzas de Enfermedades Raras. La importancia de este encuentro y nuestro deseo de dar a conocer los temas tratados, justifica más que de sobra el aplazamiento de la salida de la revista, a cambio de presentar en esta Última Hora, sin demora, la crónica de estas Jornadas.

Sevilla. (Crónica de Ángel Gil Fernández, delegado de FEDER-Andalucía).—Bajo el lema «Por una atención integral al afectado», las III Jornadas Andaluzas sobre Enfermedades Raras en Andalucía, celebradas en la capital hispalense los días 23 y 24 de septiembre, se convirtieron en punto de encuentro para más de 200 personas entre asociaciones de afectados, profesionales de la Salud y los Servicios Sociales, políticos y representantes de la industria farmacéutica.

Durante los dos días de encuentro, se debatieron temas como las barreras de integración socioeducativa que sufren los menores afectados por enfermedades raras, sus dificultades de acceso al mundo laboral, los tratamientos para prevenir y mejorar su calidad de vida, experiencias personales, dificultades relacionadas con los medicamentos huérfanos y líneas de investigación, así como las actuaciones y proyectos de FEDER con las instituciones.

Con las Jornadas, FEDER se fijó el objetivo de fomentar las redes de trabajo entre todas las partes interesadas, lo que significó un importante respaldo para las personas que sufren estas patologías y sus familiares con el tejido asociativo que los defiende y los distintos profesionales especializados en esta materia tanto a nivel sanitario, social, psicológico o laboral.

En su tercer año consecutivo de realización, los participantes calificaron como foro privilegiado estas Jornadas, al per-

mitirles compartir puntos de vista sobre las enormes dificultades que constitu-



Rueda de Prensa previa a las Jornadas.

yen la vida diaria de los afectados: el peregrinaje diagnóstico, la inaccesibilidad a los cuidados, la falta de investigación y la ausencia de tratamientos y terapias.

Carmen García Pastor, catedrática en Educación Especial de la Facultad de Psicología de la Universidad de Sevilla; Antonio Torres, director general de Calidad, Investigación y Gestión del Conocimiento de la Consejería de Salud; Rafael Enríquez de

Salamanca, jefe del Centro de Investigación del «Hospital 12 de Octubre» de Madrid; o Paco Aguilar, humorista y socio de Honor de la Asociación Andaluza de Esclerosis Múltiple, fueron algunos



III JORNADAS ANDALUZAS

Compromiso de Andalucía

* La Consejera de Sanidad se comprometió a elaborar un Plan de Enfermedades Raras.

Sevilla.—El anuncio de la Consejería de Salud de la Junta de Andalucía de elaborar un Plan de Enfermedades Raras de ámbito andaluz supuso un magnífico cierre a las III Jornadas Andaluzas de Enfermedades Raras, al ser un nuevo impulso para mejorar la precaria situación social y sanitaria en que viven los afectados.

La Administración fijó este compromiso, tras la firma del convenio de co-

Actuaciones puestas en marcha por parte de la Junta de Andalucía

- Estudio epidemiológico_ Red REPIER.
- Nueva prestación de la Sanidad el Diagnóstico Genético Preimplantatorio.
- Comisión Andaluza de Genética y Reproducción.
- Programa de cribado neonatal de metabolopatías.
- Derecho a obtener una segunda opinión médica



DE ENFERMEDADES RARAS

Andalucía con las Enfermedades Raras

compromete a poner en marcha un Plan Andaluz

CLAUDIA DELGADO, Coordinadora de FEDER

laboración con el que ambas instituciones se comprometen a trabajar conjuntamente por la mejora de las condiciones de vida y de salud de los afectados por estas patologías en la Comunidad de Andalucía.

La idea es comenzar a trabajar de forma inmediata en la elaboración de este Plan y para ello contarán con la colaboración de FEDER como representante de las asociaciones de pacientes con Enfermedades Raras.

El convenio de colaboración suscrito, por otra

parte, tendrá como objetivos desarrollar acciones encaminadas a aumentar, apoyar y potenciar las actividades de formación y de investigación dirigidas a un mayor conocimiento de las enfermedades raras, así como a estrechar los canales de colaboración a través del apoyo y subvención a programas específicos y adecuar progresivamente la organización asistencial del sistema sanitario a fin de ofrecer una mejor atención y más ajustada a las necesidades específicas de los afectados.



Numeroso público asistente a las Jornadas.

EL PLAN DE ACCIÓN PARA LAS ENFERMEDADES RARAS EN ANDALUCÍA ESTÁ EN MARCHA



MARÍA JOSÉ MONTERO CUADRADO,
Consejera de Salud Junta de Andalucía

- * «El objetivo que perseguimos es el de trabajar conjuntamente por la mejora de las condiciones de vida y de salud de los afectados por enfermedades raras, que en Andalucía alcanzan ya la cifra de 400.000 personas, y que por tanto deben ocupar el lugar que se merecen entre nuestras prioridades de actuación.»
- * «Desde la Consejería andaluza compartimos la necesidad de contar con un Plan de Acción para las Enfermedades, como instrumento de planificación, y por eso quiero aprovechar este foro para anunciarles nuestro compromiso de comenzar a elaborarlo, de manera inminente, con la participación fundamental de las asociaciones de pacientes a través de FEDER.»
- * «Para la elaboración del Plan Andaluz de Enfermedades Raras, iniciaremos los trabajos preliminares durante el mes de octubre, lo que nos va a permitir contar con un primer documento consensuado dentro de un año, y con un plan definitivo cuyas acciones podrían comenzar a implementarse al finalizar 2006.»
- * «Desde la Consejería andaluza compartimos la necesidad de contar con este instrumento de planificación, y por eso quiero aprovechar este foro para anunciarles nuestro compromiso de comenzar a elaborar, de manera inminente, un Plan de Enfermedades de ámbito andaluz, en el que participarán específicamente las asociaciones de pacientes a través de FEDER.»
- * «Las aportaciones que nos realizan las asociaciones de afectados, a través de FEDER, suponen para nosotros un elemento imprescindible, que nos ayuda a planificar y gestionar mejor los servicios y recursos sanitarios públicos.»
- * «Con la firma de este convenio nos comprometemos a adecuar progresivamente la organización asistencial del sistema sanitario, con el fin de ofrecer una mejor atención y más ajustada a las necesidades de estos pacientes.»
- * «FEDER desempeñará un rol protagónico —como representante e interlocutor— en las diferentes comisiones y grupos de trabajo que se pongan en marcha para la mejora de la calidad de los servicios que se prestan desde la sanidad pública andaluza.»
- * «Nos consta que una de las reivindicaciones que desde hace largo tiempo plantean los pacientes es la necesidad de poner en marcha un Plan Nacional de Enfermedades Raras que ofrezca un abordaje sociosanitario integral para este problema.»



Plan de Acción propuesto por FEDER

Por Claudia Delgado

El presidente del colegio de farmacéuticos de Sevilla junto al presidente de FEDER

La necesidad de un Plan de Acción contra las Enfermedades Raras ha sido el mensaje principal de FEDER en la 3ª edición de las Jornadas andaluzas. Pero en esta ocasión, la Federación ha decidido dar un salto adelante y tomar en firme la iniciativa de su puesta en marcha, presentando su propuesta para el Plan como punto de partida.

La Federación ha realizado una intensa labor de comunicación reclamando al Gobierno central y a la Administración Autónoma que establezcan una ronda de con-

tactos en el seno del Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud (CISNS), a fin de que se cree un Plan Nacional contra las Enfermedades Raras.

El Plan propuesto por FEDER, inspirado en modelos ya implantados en otros países europeos, está articulado en torno a diez grandes ejes estratégicos y promueve fundamentalmente la creación de centros de referencia para coordinar las acciones de ayuda a los afectados y sus familias.

La respuesta de la Administración Andaluza no se ha hecho esperar. Ha venido

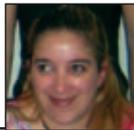
como cierre de las Jornadas, con el anuncio de comenzar a elaborar el 1er Plan Andaluz para las ER, cuyas primeras acciones verán la luz en el 2006.

Con el compromiso fijado por la Junta, se abre un nuevo reto, para las asociaciones y por supuesto para FEDER, para hacer escuchar las necesidades de los afectados, durante la elaboración del Plan.

La participación de los pacientes en la búsqueda de soluciones será una herramienta clave para construir un mañana con mayores posibilidades para los enfermos.

Plan de Acción articulado en torno a 10 ejes estratégicos

- 1: Conocer mejor la epidemiología de las ER.
- 2: Reconocer la especificidad de las ER.
- 3: Desarrollar la información para los enfermos, los profesionales de la salud y el público en general.
- 4: Formar a los profesionales de la salud para identificar mejor las ER.
- 5: Organizar el cribado y el acceso a los test de diagnóstico.
- 6: Mejorar el acceso a los cuidados y la calidad de la atención.
- 7: Iniciar el esfuerzo en favor de los medicamentos huérfanos.
- 8: Responder a las necesidades específicas de dependencia de las personas afectadas por ER.
- 9: Promover la investigación sobre las ER.
- 10: Desarrollar colaboraciones nacionales y europeas.



Isabel Calvo García:

Las III Jornadas Andaluzas nos han dejado un excelente sabor de boca por el alto nivel de participación, la calidad de los ponentes y el interés que suscitaron los temas allí tratados.

Especial mención merece la propuesta realizada por los propios profesionales del SAS con referencia a la creación de una red de profesionales en Andalucía en la que, participaría un profesional de FEDER para establecer una comunicación bidireccional con los trabajadores sociales del Servicio Andaluz de Salud, con el fin de mantener a los profesionales del SAS informados de las posibles novedades que vayan surgiendo en el ámbito de las ER así como de que ellos informaran a FEDER de la aparición de nuevos casos de afectados y cualquier información de interés que llegase a su ámbito de actuación.

Se considera una propuesta muy interesante para analizar desde FEDER y en la medida de lo posible hacerla extensiva a otras comunidades autónomas.

Finalmente, ni qué decir tiene; la satisfacción personal que me he llevado cuando he visto a todo un equipo de profesionales participando, llevando todo el peso de la organización de un evento como este y la excelente colaboración que ya había percibido con anterioridad allí se hizo patente, por lo cual estoy encantada de poder contar con un equipo de personas tan cualificado, coordinado y también tan cercano y tan humano!

TESTIMONIOS



José Luis Torres:

Una vez finalizadas las III Jornadas de ER en Andalucía, conviene hacer ciertas reflexiones:

1. FEDER presenta una reclamación propia y perfectamente identificada a la sociedad y sus representantes: el PLAN DE ACCION para las ER.
2. La firma por parte de la Junta de Andalucía del convenio de colaboración con FEDER, refuerza, de manera oficial, el papel de FEDER como interlocutor válido y representante de los afectados por ER.
3. Los pacientes, cada vez más, se encuentran animados y representados por FEDER, pero, no obstante, ellos son los que desde la base han de seguir elevando el nivel de exigencias y reivindicación.
4. Los pacientes buscan en unas jornadas de ER, un foro donde se intercambien experiencias, tanto personales, familiares como asociativas, y se les debe dar ocasión a ello.
5. Los pacientes deben de salir de las Jornadas motivados para, una vez regresen a sus domicilios, continúen con sus exigencias, y en su labor diaria de sensibilización, divulgación y reivindicación. Y allí, en cada una de sus localidades, alcanzar ese nivel de influencia que buscamos.

Al finalizar las jornadas, una afectada me decía: «Ahora tengo las armas que necesito para soportar mi enfermedad: el ejemplo de los otros enfermos». Creo que ella, nos dio suficiente argumento para continuar organizando Jornadas de ER.

QUEREMOS SABER...

Trámites para la apertura de una Delegación Autónoma de una Asociación Nacional

NELLY TORAL SURIA

Son muchas las dudas que, a veces, aparecen en la difícil tarea de gestionar una asociación de Ayuda Mutua. En la mayoría de las ocasiones un grupo muy reducido de personas se enfrentan a la ardua tarea de ayudar a los demás a través de una asociación, utilizando para ello su escaso tiempo libre, y compaginando estas actividades con su actividad laboral, el cuidado a su familia y la atención a las personas en situación de dependencia a su cargo, o encontrándose ellos mismos en esta situación.

Desde esta nueva Sección de «Papeles de FEDER» dedicada a responder a tantas preguntas que llegan a nuestro Servicio de Información y Orientación (SIO) y que surgen en la vida de nuestras asociaciones esperamos ayudaros desde este servicio de gran importancia para nuestra Federación y sus asociados, incluyendo información sobre trámites, actividades y otros recursos que puedan ser de utilidad a las asociaciones de FEDER.

Aquellas dudas o consultas que queráis remitir a esta sección para su respuesta a través de la misma podéis enviarlas a: Servicio de Información y Orientación (SIO)

Tel. 902181725 • info@enfermedades-raras.org

Las Asociaciones de ámbito nacional cuentan con la posibilidad de crear Delegaciones Autónomas en las distintas Comunidades Autónomas.

Esta gestión se realiza en un primer momento ante el Registro de Asociaciones Ministerio del Interior. Una vez inscrita la Delegación Autónoma en dicho Registro la Asociación deberá dirigirse a su Comunidad Autónoma para completar el Registro en la Administración Autónoma que corresponda.

Documentación necesaria

Documentación a entregar en el Registro de Asociaciones del Ministerio del Interior:

- Solicitud o instancia, dirigida a la Secretaría General Técnica del Ministerio del Interior, Registro Nacional de Asociaciones (C/ Amador de los Ríos, 7 - 28010 Madrid) y formulada por el representante de la entidad, en la que figuren tanto los datos de identificación del solicitante como los de la asociación a la que representa, la descripción de la documentación que se acompaña, la petición que se formula, lugar, fecha y firma del solicitante.
- Acta de la reunión o el acuerdo adoptado, o certificado del acta o del acuerdo extendido por las personas o cargos con facultad para certificarlos sobre la apertura, el cambio o el cierre de delegaciones o establecimientos de la asociación así como la fecha en que se haya adoptado, recogiendo la calle, número, municipio, localidad, provincia y código postal del domicilio social de la nueva delegación o establecimiento, en el caso de que se inscriba la apertura o cambio; la calle, número, municipio, localidad, provincia y código postal del domicilio social de la delegación o establecimiento

que se cierra, en el caso de que se inscriba su cierre.

En el caso de que se acuerde la apertura de una o varias delegaciones o establecimientos y, a su vez, el cierre de una o varias delegaciones o establecimientos, deberán constar los datos anteriores respecto de cada una de ellas.

Certificación Junta Directiva

- Certificación de la composición de la Junta Directiva u órgano de representación de la entidad (nombre, apellidos, domicilio, nacionalidad, número de identificación fiscal, si son personas físicas; la razón social o denominación si los titulares son personas jurídicas, con los datos de identificación de las personas físicas que actuarán en su nombre y, en ambos casos, el cargo que ocupen en la Junta Directiva u órgano de representación; la fecha del nombramiento y, en su caso, de la ratificación y aceptación por los titulares; la fecha de la revocación y del cese, en su caso, de los titulares salientes; las firmas de los titulares y, en su caso, de los salientes), indicando la fecha de reunión o del acuerdo adoptado por el órgano de gobierno de la asociación en que fue elegida. Se presentará esta certificación cuando la representación hubiera sufrido alguna modificación con respecto a la anteriormente inscrita, adjuntándose copia del DNI o de la documentación acreditativa de la identidad de los representantes.
- Tasas: debe acompañarse la hoja "Ejemplar para la Administración" del impreso de autoliquidación 790, validado por cualquier entidad bancaria, justificativo de haber abonado al Tesoro Público la tasa legalmente establecida.

Para más información y descarga de modelos:

<http://www.mir.es/sites/mir/pciudad/asociaciones/inscripcion/establecimientos.html>

Inscripción de apertura, cambio o cierre de Delegación en Andalucía de una Asociación de ámbito nacional

Una vez realizados los trámites ante el Registro de Asociaciones del Ministerio del Interior será necesario dirigirse a la Delegación Provincial de la Consejería de Justicia y Administración Pública de Andalucía de nuestra provincia y entregar los siguientes documentos:

- Solicitud de inscripción (original y copia) que se dirigirá a la Delegación Provincial de la Consejería de Justicia y Administración Pública correspondiente al domicilio de la asociación. Se acompañará copia del DNI o documento acreditativo de la identidad de los representantes de la entidad.
Asimismo, se identificará la asociación, denominación, domicilio y el código de identificación fiscal.
- Certificado de apertura de Delegación Autónoma emitido por el Registro Nacional de Asociaciones.
- Certificado de apertura de Delegación Autónoma emitido por el Registro Nacional de Asociaciones.
- Certificación del acta de la reunión del órgano competente (2 originales) en la que se haya acordado la apertura, cambio o cierre de delegaciones.
- Certificación del acta de la asamblea general en la que se nombró la última Junta Directiva (2 originales), firmada por el secretario y el presidente. Deberá contener el nombre, apellidos, DNI y cargo que ocupan cada uno de los miembros de la misma (razón social, domicilio y persona física representante con sus datos identificativos, las personas jurídicas).



Hoy

Trabajo Social y Enfermedades Raras

Nelly Toral

trabajadora social de FEDER

La invitación de «Papeles de FEDER» para escribir sobre la figura de l@s trabajador@s sociales en relación al colectivo de personas con Enfermedades Raras me ofrece la posibilidad de dar a conocer a nuestr@s lector@s a una figura profesional muy presente tanto en FEDER como en la mayoría de sus asociaciones, pero contradictoriamente con esa presencia, a veces muy desconocida. L@s trabajador@s sociales realizan un conjunto de funciones y tareas tan heterogéneo que podemos despistarnos.

Con este artículo no pretendo más que definir someramente las funciones, valores y principios del Trabajo Social, como base para entender por qué hacemos, como colectivo profesional, una apuesta tan decidida por la interdisciplinariedad. Para finalizar con una breve descripción de nuestras funciones en el Movimiento asociativo de personas con Enfermedades Raras.

Definiendo el Trabajo Social

Siguiendo a Teresa Zamanillo podemos decir que el Trabajo Social «ha tratado de dar carácter técnico profesional a una práctica social nunca extinguida, que tiene una orientación ética».

En el Congreso Internacional de Trabajador@s Sociales celebrado en Cuba en 2001 se adoptó como definición de la profesión la siguiente: «El Trabajo Social promueve el cambio social, la solución de problemas en las relaciones humanas y el fortalecimiento y la liberación de las personas para incrementar el bienestar. Mediante la utilización de teorías sobre el comportamiento humano y los sistemas sociales, el trabajo social interviene en los puntos en los que las personas interactúan con su entorno.»

Funciones, valores y principios del Trabajo Social

La función básica del Trabajo Social es coordinar y globalizar las necesidades, situándolas en el marco general de las condiciones de vida y de convivencia, es decir en el marco de una política de Bienestar Social. A estas funciones básicas se añade, según el profesor Moix, la de agente de cambio social.

- Respecto a los valores y principios cabe citar:
- La dignidad, el valor, el propio respeto y la independencia de la persona y la familia.
- Los derechos, responsabilidades y libertades básicas de la persona.
- La oportunidad de que cada persona desarrolle plenamente sus potencialidades.



Cati Torrero, trabajadora social de FEDER con el grupo de Porfiria.

- La oportunidad para tod@s de contribuir a la vida en comunidad.
- La conservación de los recursos humanos.
- El bienestar social e individual.
- La especial protección de los individuos y de los grupos particularmente vulnerables.
- La justicia social y los derechos humanos.
- La equidad.
- Pluralismo, diversidad y no discriminación.

Por qué Interdisciplinariedad

Porque el objeto del Trabajo Social son los problemas sociales, y entendemos que estos deben ser abordados desde la interdisciplinariedad, tanto conceptual como práctica. Entendiendo por interdisciplinariedad tanto el uso simultáneo e integrado de distintas elaboraciones teóricas como metodológicas. Esto tiene una doble repercusión en el Trabajo Social, por un lado conlleva la formación de l@s profesionales en diferentes disciplinas, y por otro supone una práctica profesional compartida con otras especialidades.

En esta práctica compartida, la característica diferenciadora del Trabajo Social frente al resto de disciplinas es precisamente su enfoque integral, su visión totalizadora de la persona, como ser individual y social. El Trabajo Social aplica saberes específicos a problemas interrelacionados. Esto hace de l@s trabajador@s sociales un@s profesionales flexibles, receptiv@s a los nuevos conocimientos y adaptables a los cambios e innovaciones en las prácticas, que reali-



Taller de Intervención Social, conducido por Nelly Toral, trabajadora social de FEFER.

zan una primera evaluación de la situación de necesidad que presenta el cliente y una primera orientación, porque sabemos en qué aspectos hay que profundizar.

Trabajo Social y movimiento asociativo

Una vez definida la profesión a nivel general, considero interesante enumerar y describir las áreas en las que los trabajadores sociales desempeñan su actividad en el movimiento asociativo en general y en las asociaciones de ayuda mutua integradas por personas afectadas por enfermedades raras y sus familias:

Funciones generales

L@s trabajador@s sociales se ocupan de planificar, proyectar, calcular, aplicar, evaluar y modificar los servicios, programas y políticas de intervención social de las entidades en las que desarrollan su labor.

Estas funciones se concretan en las siguientes áreas de trabajo y funciones:

- Captación de Fondos.
- Planificación y gestión de programas.
- Dinamización Social.
- Atención Social.
- Documentación Social.
- Docencia e investigación.

Instrumentos específicos

Para el desarrollo de estas actividades contamos con los siguientes instrumentos específicos de la profesión.

Historia social

Es el documento en el que se registran exhaustivamente los datos personales, familiares, sanitarios, de vivienda,

económicos, laborales, educativos y cualesquiera otros significativos de la situación socio-familiar de un usuario, la demanda, el diagnóstico y subsiguiente intervención y la evolución de tal situación.

Ficha social

Es el soporte documental del trabajo social, en el que se registra la información sistematizable de la historia social.

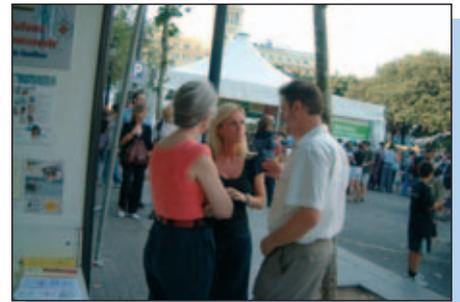
Informe social

El Informe social es el dictamen técnico que sirve de instrumento documental que elabora y firma con carácter exclusivo el diplomado en trabajo social / asistente social. Su contenido se deriva del estudio, a través de la observación y la entrevista, donde queda reflejada en síntesis la situación objeto, valoración, un dictamen técnico y una propuesta de intervención profesional.

Proyecto de intervención social

Es el diseño de intervención social que comprende una evaluación-diagnóstico de la situación y personas con quienes actuar, una determinación de objetivos operativos, actividades y tareas, utilización de recursos, temporalización y criterios de evaluación.

“ La función básica del Trabajo Social es coordinar y globalizar las necesidades, situándolas en el marco general de las condiciones de vida y de convivencia ”

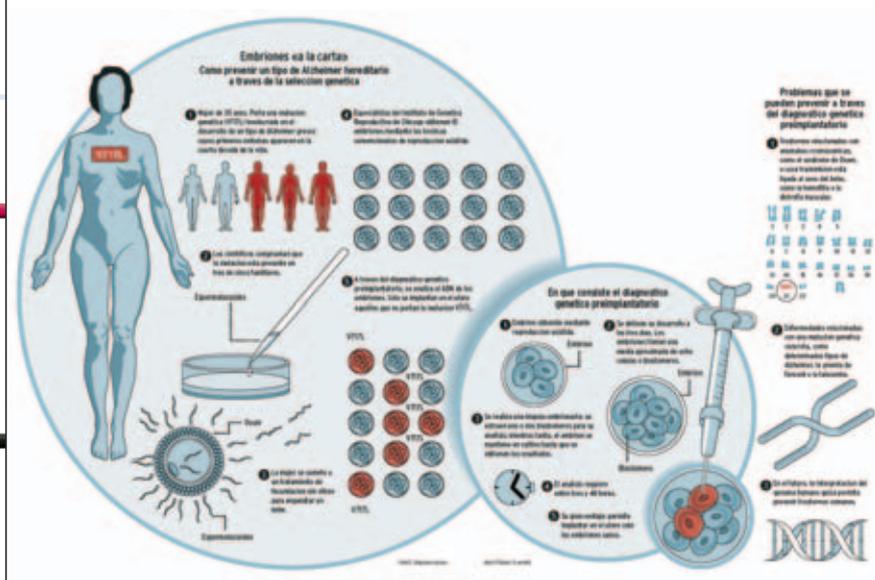


Estrella Mayoral, Vanesa Pizarro y Élia Campdepadrós, trabajadoras sociales de FEDER, en diferentes actividades de difusión.

En conclusión, el Trabajador Social participa en la mejora de las políticas de la institución, aportando sus conocimientos a través de su práctica y experiencia, así como en la eficacia y eficiencia de las organizaciones y sus servicios, en beneficio del colectivo de personas afectadas por Enfermedades Raras.

Bibliografía

- «Introducción al Trabajo Social». Escartín Caparrós, María José. Ed. Aguacleara.1994
- «Para comprender el Trabajo Social». Teresa Zamanillo y Lourdes Gaitán. Ed. Verbo Divino. 1992
- «Introducción al Trabajo Social». Manuel Moix. Ed. Trivium. 1991
- «Código Deontológico de la profesión de Trabajo Social».



DIAGNÓSTICO GENÉTICO PREIMPLANTATORIO

La Sanidad pública andaluza es la primera Comunidad Autónoma que reconoce este dictamen médico como derecho

Sevilla.— Andalucía es la primera Comunidad Autónoma en ofrecer esta prestación, que permite tener hijos sanos a las parejas con enfermedades hereditarias. La Sanidad pública andaluza reconocerá como un derecho de sus usuarios el acceso al diagnóstico genético preimplantatorio. El Consejo de Gobierno aprobó el decreto regulador de este procedimiento, que permite a las parejas con enfermedades hereditarias tener hijos sanos. Con ello, Andalucía se convierte en la primera Comunidad Autónoma española que incorpo-



HOY

DIAGNÓSTICO GENÉTICO PREIMPLANTATORIO

Técnica consistente en la realización de un análisis genético a preembriones obtenidos por técnicas de fecundación *in vitro* antes de ser transferidos al útero.

*FEDER EN LA COMISIÓN
DE GENÉTICA DEL
DIAGNÓSTICO
PREIMPLANTATORIO*

ra esta prestación a la cartera de servicios sanitarios.

El Diagnóstico Genético Preimplantatorio consiste en la realización de un análisis a preembriones obtenidos con técnicas de fecundación «in vitro» antes de ser transferidos al útero, lo que posibilita seleccionar aquellos libres de carga genética asociada a determinadas enfermedades. La nueva norma establece la aplicación de este procedimiento, con cargo al sistema sanitario público, para todas aquellas personas residentes en Andalucía que presenten riesgo de transmitir a sus descendientes cualquiera de la siguientes patologías graves: atrofia muscular espinal, distrofia muscular de Duchenne, enfermedad de Huntington, fibrosis quística, hemofilia A y B y síndrome de Alport ligado al cromosoma X, así como otras patologías hereditarias relacionadas con este cromosoma.

De acuerdo con el decreto, las parejas que quieran someterse al diagnóstico genético deberán dirigirse al servicio de Ginecología y Obstetricia del hospital que les corresponda. En el caso de que sea posible realizar el tratamiento, serán derivadas a la Unidad de Genética y Reproducción Humana Asistida del Hospital Virgen del Rocío de Sevilla, servicio de referencia en Andalucía para la aplicación de esta técnica. La Unidad analizará de forma personalizada la situación de la pareja, realizará el tratamiento de fecundación y estudiará los preembriones obtenidos, seleccionando para su implantación aquellos que estén libres de carga genética asociada a patologías hereditarias. Además de regular el Diagnóstico Genético Preimplantatorio, el decreto establece también la creación de la Comisión Andaluza de Genética y Re-

producción, órgano colegiado adscrito a la Consejería de Salud que se encargará de velar por el adecuado desarrollo del nuevo derecho.

En principio, la Sanidad pública andaluza aplicará el Diagnóstico Genético Preimplantatorio a las siguientes patologías: Atrofia Muscular Espinal, Distrofia Muscular de Duchenne, Enfermedad de Huntington, Fibrosis Quística, Hemofilia A y B, Síndrome de Alport ligado al cromosoma X y otras patologías hereditarias relacionadas con este cromosoma.

Constantemente se incrementa el número de enfermedades graves genéticamente transmisibles que es posible detectar. En este sentido, existen del orden de 200 patologías que podrían potencialmente prevenirse mediante Diagnóstico Preimplantatorio, en su mayoría enfermedades con muy baja incidencia. Algunas de ellas son el Síndrome de Cromosoma X Frágil o la Poliposis Colónica Hereditaria. La Comisión Andaluza de Genética y Reproducción será la encargada de ir valorando puntualmente la incorporación de nuevas enfermedades a la cartera de servicios.

Diagnóstico Genético Preimplantatorio

El Diagnóstico Genético Preimplantatorio es una técnica consistente en la realización de un análisis genético a preembriones obtenidos por técnicas de fecundación «in vitro» antes de ser transferidos al útero, lo que posibilita seleccionar aquellos libres de carga genética asociada a determinadas enfermedades.

Para realizar esta técnica hay que efectuar una biopsia de preembrión cuando éste tiene de 6 a 8 células, ya que, en esta fase, la extracción de 1 ó 2 células no afecta a su posterior desarrollo. Las células extraídas se procesan para su análisis genético, que ha de ser rápido y preciso, pues los embriones se mantienen viables en cultivo por un tiempo muy limitado (dos días como máximo desde la biopsia) hasta la transferencia al útero. Este análisis puede revelar el sexo del feto (mediante la técnica FISH) o trastornos cromosómicos y enfermedades genéticas (mediante el estudio molecular directo). No obstante, es importante destacar que el Diagnóstico Genético Preimplantatorio no puede identificar todas las enfermedades genéticas ni las características futuras de la persona.

La selección de sexo mediante FISH (hibridación in situ fluorescente) se emplea para prevenir la transmisión de enfermedades hereditarias graves ligadas al cromosoma X (hemofilia, distrofia muscular de Duchenne o síndrome de Alport). Consiste en marcar con fluorescencia los cromosomas con sondas de ADN (ácido desoxirribonucleico), específicas para los cromosomas que se están estudiando. A continuación, con el microscopio de fluorescencia, se puede identificar el número de copias para un cromosoma determinado.

FEDER, en la Comisión de Genética del DP

Sevilla.— FEDER participará como miembro en la Comisión de Genética del Diagnóstico Preimplantatorio. El anuncio fue realizado por Antonio Torres, director general de Calidad en la Investigación, durante un encuentro entre la Consejería de Salud, la red REPIER y la propia FEDER. La comisión se constituirá con motivo de la publicación del Diagnóstico Genético Preimplantatorio, como prestación sanitaria del Sistema Sanitario Público de Andalucía.

La Sanidad pública andaluza reconocerá como un derecho de sus usuarios el acceso al Diagnóstico Genético Preimplantatorio. El decreto, que ha sido aprobado recientemente, permitirá a las parejas con enfermedades hereditarias tener hi-

jos sanos. Con ello, Andalucía se convierte en la primera Comunidad Autónoma española que incorpora esta prestación a la cartera de servicios sanitarios.

Desde FEDER se ha valorado esta noticia como muy positiva, teniendo en cuenta que la nueva norma establece la aplicación de este procedimiento, con cargo al sistema sanitario público, para todas aquellas personas residentes en Andalucía que presenten riesgo de transmitir a sus descendientes determinadas enfermedades, así como otras patologías hereditarias relacionadas con el cromosoma X.

La Comisión Andaluza de Genética y Reproducción, dentro de la que estará FEDER se encargará de velar por el adecuado desarrollo del nuevo derecho. La Comisión asesora-

rá a la Consejería de Salud en aspectos como la actualización del listado de enfermedades susceptibles de ser detectadas con este procedimiento, los criterios para su indicación y la información que se proporciona a las parejas candidatas salvaguardando su intimidad y autonomía. También realizará labores de asesoramiento a la unidad que realice el diagnóstico y, ante la aparición de situaciones con implicaciones éticas, solicitará el correspondiente dictamen a la Comisión Autonómica de Ética e Investigación Sanitarias.

MONTSE



«Fue un camino lleno de piedras, preguntas, lloros, sin dormir... Roberto lloraba mucho y yo no entendía como me estaba pasando esto»

Me llamo Montse y tengo tres hijos: Montse de 23 años, Armando de 19 y Roberto de 11. Todo empezó cuando Roberto nació, tenía prisa en nacer y venía prematuro, aunque con reposo nació a su tiempo con 3'550 gramos, en Valencia de donde somos nosotros. Fue el día más feliz de mi vida ya que era un niño muy deseado aunque yo ya tuviera 37 años.

Gracias a mi marido y a mis dos hijos mayores, Montse y Armando, llegó todo a buen fin, me cuidaron y me mimaron con todo su cariño, no podía ser de otra manera porque ellos son así.

Bueno, queridas amigas, el 5 de enero de 1994 nació mi gran amor, todo fue bien, pero pasaron tres meses, cuatro meses y yo como madre veterana les decía a los pediatras que Roberto no tenía ni lágrimas, ni mocos, ni saliva y ellos me decían que ya le saldrían, pero yo pensaba que no estaba claro porque mis dos hijos a los 10 días de vida ya tenían lo que a Roberto algún día, según los médicos, le saldría.

Fue un camino lleno de piedras, preguntas, lloros, sin dormir... Roberto lloraba mucho y yo no entendía como me estaba pasando esto. Lloraba de noche y de día, yo entré en depresión, llegué a oírlo incluso cuando no lloraba porque su malestar era todos los días y mi marido callaba pero lloraba a escondidas porque mis preguntas no me las podía contestar.

Tenía fiebre, no quería comer carne, ni pescado, siempre estaba ingresado y yo en los pies de su cama. Los médicos decían que no sabían de donde le venía la fiebre y yo les decía que mi hijo no tenía ni lágrimas, ni mocos, ni saliva y ellos me decían que eso no era motivo de nada.

Han pasado 11 años y sigo con tratamiento psicológico porque aún no me dan el alta, tengo proposiciones de trabajo y no las puedo coger. Mi hijo me necesita día y noche, digo noche porque tiene el sueño alterado todas las noches y yo le hago falta.

Su pregunta es: Mamá, ¿Qué me está pasando? Diagnóstico a los 4 años: Síndrome de Sjögren.

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-anemiafanconi.es
• Web: <http://www.asoc-anemiafanconi.es>

Angelman, Síndrome de:

Asociación Síndrome de Angelman
• C/ Providencia 42, Apdo 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 Torrelozanes (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. 202
• 28003 Madrid
• Teléf.: 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 Déficit 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@distonía.org
• Web: <http://www.distonía.org/>

Asociación de Luita 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

Epidemólisis Bullosa:

Asociación de Epidemólisis 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: laforaa@hotmail.com
• 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'Entitas Gracia • 08024 Barcelona
• Teléf.: 932849192 • Fax: 932130890
• E-mail: ac.ela@suport.org

Associació de Grups de Suport de l'ELA a Catalunya
• C/ Iris, 56 bajos • 08911 Badalona (Barcelona)
• Teléf.: 933842601

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>

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 (AEEFEG)
• C/ Pérez del Toro 41
• 35004 Las Palmas de Gran Canaria
• Teléf.: 928242620
• E-mail: gaucher@eresmas.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, 14ª, 6º dpcho.
 • 28003 Madrid
 • Teléf.: 915360893 / 964523874
 • E-mail: contacto@elaespana.org
 • Web: http://www.elaespana.org

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

Mucopolisacaridosis y otros Síndromes Relacionados

Asociación Española de las Mucopolisacaridosis y Síndromes Relacionados (MPS-España)
 • C. Anselm Clavé, 1 • 08787 La Poble de Claramunt, Barcelona • Teléf.: 617080198 • Fax: 938086112
 • info@mpsesp.org • www.mpsesp.org

Musculares, Enfermedades:

Federación 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/

Asociació Catalana Pro-Afectats Osteogénesis Imperfecta

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

Osteonecrosis:

Asociación Afectados de Osteonecrosis (AONA)
 • 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/ París 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: aarp@virtuallsd.net
 • Web: http://www.retinosiscat.org/

Rett, Síndrome de:

Asociación Catalana del Síndrome de Rett
 • Carrer Emili Grahit, 2, D, 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/

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/ Rioja, 11, 4 • 28042 Madrid
 • Teléf.: 605244961
 • E-mail: amigosdechiasi@hotmail.com
 • Web: http://www.chiari.biz/

Sjögren, Síndrome de:

Asociación Española de Síndrome de Sjögren (AESS)
 • C/ Cea Bermúdez, 14, 6ª 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. 2º
 • 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)

• Centro Cívico Rogelio Soto • C/ Campoamor 93-95,
 • 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: sindromedewilliams@gmail.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.madridtel.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.



I JORNADAS NACIONALES EN ENFERMEDADES RARAS

«Por un Plan de Acción de Enfermedades Raras para los más de 3 millones de afectados en España»



11 y 12 de Noviembre de 2005

Salón de Actos del IMSERSO
Avda. de la Ilustración, s/n con
vta. a Ginzo de Limia, 58
Madrid



Organizadas por

