



Papeles de

FEDER

Federación Española de Enfermedades Raras

N.º 12 • Enero - Julio, 2006

Semana de Concienciación



Informe
Infancia y
Enfermedades Raras

Especial
Las ER,
en el Senado

Entrevista
Rosa Sánchez
de Vega

Presidenta de FEDER



Edita
FEDER

Presidente
Rosa Sánchez de Vega

Junta Directiva:
Francesc Valenzuela
José Luis Torres
Moisés Abascal
Emilio Martín Alonso
Pilar de la Peña García-Tizón
Mónica Merino
Isabel Calvo
Jacinto Sánchez Casas

Director:
José Luis Rivas Guisado

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

Coordinación:
Vanesa Pizarro Ortiz
Mar Bustos González
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

feder@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 Bordiú, 35,
oficina 203
28003 Madrid
Telefax: 915334008 / 915344821
madrid@enfermedades-raras.org

Servicio de Información y
Orientación (SIO)

Tel.: 902181725
www.enfermedades-raras.org/sio.htm

Imprime:

Gráficas Arias Montano, S. A.
28935 MÓSTOLES (Madrid)
Depósito Legal: M. 11.267-2002
ISSN: 1699-1141

Índice



6 ESPECIAL:

Enfermedades Raras,
en el Senado

Las Enfermedades Raras han estado presente en el Senado en una sesión especial dedicada a su realidad y futuro. Un tema que ha merecido el apoyo de todos los grupos parlamentarios de senadores.



21 INFORME:

El Niño con ER

Infancia y ER, tema al que la revista dedica esta sección y en la que se trata el tema con aportaciones de gran interés y con apuestas muy prometedoras.



44 TEMA DE ACTUALIDAD:

Reproducción Asistida

Reproducción Asistida, de interés para un gran colectivo de enfermos que ven en sus técnicas, una ventana al tratamiento y atención de sus enfermedades de gran complejidad y, en tantos casos, sin ni siquiera un diagnóstico.

46 ÚLTIMA HORA:

Cita de EURORDIS
en Berlín

En Berlín se dieron cita representantes de EURORDIS. Los españoles, participantes en el encuentro, hicieron aportaciones de interés, siendo nombrados dos miembros de FEDER para la Junta Directiva de la Organización Europea de ER.



¿Quiénes somos?

La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) es la organización que integra comunes, defiende sus derechos y representa su voz.

Fundada en 1999, FEDER es una entidad sin ánimo de lucro, dirigida íntegramente Directiva). FEDER actúa para hacer visible este grave problema de salud pública y para necesidad de un Plan de Acción para las Enfermedades Raras, capaz de abordar de forma dramática situación que sufren los pacientes, sus familias y sus cuidadores.

La visión de FEDER es la de un mundo en donde los niños, jóvenes y adultos afectados mismas oportunidades en la vida, sin importar la rareza de su enfermedad.

Lidereazgo en la lucha contra las Enfermedades Raras (ER) FEDER representa a:

- todos los afectados, directa o indirectamente, por una ER en España;
- más de 110 asociaciones de afectados;
- España en EURORDIS, la mayor plataforma europea de asociaciones de Enfermedades

Foto Portada: Asociación Síndrome de Lowe.

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

Editorial

... y además

- 1 EDITORIAL
- 2 Opinan los lectores
- 3 TRIBUNA ABIERTA:
Jacinto Sánchez, vocal
de FEDER-Esclerodermia
- 4-5 En PORTADA
Asamblea General
de FEDER
- 16-19 ENTREVISTA:
Rosa Sánchez de Vega,
presidenta de FEDER
- 20 Hablamos de ...
Andalucía
- 26-27 El SIO Informa
- 28-29 Semana
de Concienciación
- 30-31 II Jornadas Nacionales
- 32-33 FEDER en marcha:
Nuestros logros
- 31-40 Nuestras Asociaciones
- 41 TESTIMONIO
Enrique Gilabert
- 42-43 REPORTAJE
El síndrome X Frágil
- 47-III Asociaciones FEDER

Tres citas importantes y un mismo mensaje: «Para luchar contra las Enfermedades Raras necesitamos todos los apoyos posibles»

Tres grandes citas aguardan para los próximos meses: la Semana de Concienciación de Enfermedades Raras, a celebrar en todo el territorio nacional en octubre, las II Jornadas Nacionales de ER en noviembre, en Barcelona, y en un horizonte un poco más lejano el III Congreso Internacional de Medicamentos Huérfanos y ER en Sevilla en febrero de 2007. Una muestra de la pujanza con la que vive hoy la Federación Española de Enfermedades Raras.

En los tres encuentros, FEDER apuesta por aumentar el conocimiento y difusión de lo que significa vivir con una de estas enfermedades y de este modo, buscar un mayor apoyo para los pacientes y sus familias.

En este sentido, el principal mensaje de estas actividades será el subrayar que sólo el esfuerzo conjunto entre todas las partes interesadas podrá mejorar la calidad y esperanza de vida de los afectados.

La Federación quiere ser motor del cambio para los pacientes. Por ello, quiere impulsar la filosofía de que son muchas las iniciativas útiles que se están poniendo en marcha y deben ser aún más las propuestas que se puedan acometer con la implicación de la administración, los profesionales, la comunidad científica, la industria y la sociedad en general.

FEDER se fundó en 1999, y aunque todavía pueda considerársela una organización joven, no por ello deja de ser pujante en sus resultados y ambiciosa en sus objetivos. Le avalan los dos millones y medio de afectados que en muchos casos siguen a la espera de un diagnóstico acertado, un tratamiento eficaz y una atención socio-sanitaria adecuada.

En este cuadro general sembrado de dificultades, hay que subrayar que siempre hay algo útil que se puede hacer incluso con los conocimientos y medios existentes, limitados pero en aumento: con la ayuda de programas de re-educación y rehabilitación, la recientemente designada y autorizada *Orphan Drugs*, los progresos realizados en los campos de la fisioterapia, nutrición y dietética, gestión del dolor, sicología, mecanismos médicos, terapias avanzadas, prácticas de intercambio de información, los sistemas de salud pública nacionales podrían lograr mucho más para mejorar la calidad de vida y la esperanza de vida de los pacientes de enfermedades raras.

En los últimos días de octubre las calles de toda España serán un reclamo para que la ciudadanía conozca y se solidarice con las miles familias afectadas. FEDER pretende con esta Semana de Concienciación que la invisibilidad que padecen estos ciudadanos sea compensada con la creación de un Plan de Acción para las Enfermedades Raras, que fomente auténticas políticas sociales y sanitarias que puedan abordar de forma integral este problema de salud pública. Adicionalmente, a través de esta campaña se buscará captar fondos para fortalecer el Servicio de Información y Orientación en ER, que sólo en el 2005 creció en un 108% en el número de consultas, respecto al 2004.

En Barcelona, a mediados de noviembre, se darán cita profesionales, expertos y pacientes para reflexionar sobre las ER, y buscar nuevas salidas a situaciones desconocidas no hace mucho, y que reclaman una respuesta, y que si no la hay habrá que buscarla.

Finalmente, en febrero de 2007 FEDER, con el apoyo del Colegio de Farmacéuticos de Sevilla y la Comunidad de Andalucía, celebrará su III Congreso Internacional de Medicamentos Huérfanos y ER. Una cita en la que primerísimos expertos del tema dictarán lecciones de gran interés para todos.

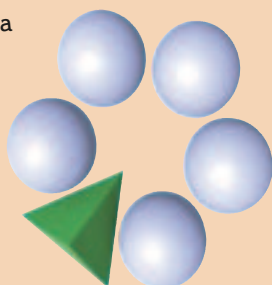
FEDER

a los afectados por enfermedades poco

por afectados (Junta
ello, promueve la
integral la

tengan las

Raras.





JACINTO SÁNCHEZ,
VOCAL DE FEDER
(ASOCIACIÓN DE ESCLERODERMIA)

Las Enfermedades Raras, fuera del Sistema Nacional de Sanidad

Estar fuera del Sistema Nacional de Sanidad, parecería una afirmación muy fuerte, por mi parte, para definir y expresar el sentir y la situación en la que se encuentran los afectados y familiares de las llamadas Enfermedades Raras.

Y sin embargo, cada vez que buceo más en esta realidad, estoy más convencido de ello. Basta lanzar al aire tres o cuatro cuestiones básicas.

A quién se le pasa por la cabeza que no se conozca ya, y además no se haga por estudiar el número de afectados en estas patologías. No existen estudios epidemiológicos básicos que den una mínima luz al Sistema de la problemática de esta realidad. Es una necesidad urgente y desgraciadamente previa a otras cuestiones, un abordaje que nos ayude a conocer al menos la prevalencia de estas enfermedades. Debe establecerse las bases para un registro oficial de pacientes, pero por ahora sólo la Comunidad de Extremadura ha concretado este punto.

Muchas de nuestras enfermedades no aparecen en la clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10), no tienen código y tampoco aparecen en la Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud (CIF), por lo que en estos casos es imposible acceder a ayudas, provocando todo esto una carga añadida al proceso de la enfermedad.

OPINAN LOS LECTORES

Nadie tan feliz

Todas las madres del mundo cuentan los dedos de sus hijos al nacer. Todas quieren saber si su bebé está sano. Pero ¿qué pasa cuando después de dos años de vida, comienzan a sospechar que tu bebé tiene un problema y nadie te sabe decir con certeza qué es? ¿Qué pasa cuando tienes que ir de médico en médico, de colegio en colegio, de hospital en hospital sin obtener respuestas? La periodista Amparo Mendo narra el arduo camino que ella y su familia han tenido que recorrer hasta conseguir un diagnóstico seguro para la afección de su hijo Javier: discapacidad intelectual. Pero podría ser otra disca-

pacidad o síndrome. Testimonio conmovedor lleno de las alegrías, frustraciones e inquietudes que hacen de la vida con Javier una auténtica lección de amor. Una realidad que está a la orden del día y que este libro, con su guía de recursos, ayuda a clarificar.

«40 años después»

Soy un hombre de 46 años que ha llevado una vida completamente normal (familiar, social, laboral, etc.), desde los siete años en que por una infección me extirparon el bazo (esplenectomía) hasta enero del año pasado en que tuve una caída severa de plaquetas sin causa co-

nocida (5.000), tras ingresar en el hospital 12 de Octubre de Madrid, donde me diagnosticaron que tenía Púrpura Trombocitopénica Idiopática, estuve ingresado nueve días, en los cuales de hicieron todas las pruebas y análisis procedentes y después de siete meses sin responder a ningún tratamiento conocido, mi hematólogo Dr. Grande García, me propuso participar en un programa con el laboratorio americano AMGEN ING para probar un fármaco en fase III de experimentación, llamado AMG 531, con unos resultados a día de hoy totalmente satisfactorios.

Aprovecho estas líneas para mostrar mi agradecimiento a todo el equipo

médico del hospital 12 de Octubre, así como al laboratorio AMGEN ING, por el gran avance científico conseguido, y expreso mi deseo de que dicho estudio acabe siendo un éxito y del que se puedan beneficiar todas las personas afectadas por ésta enfermedad.

«No somos unos bichos raros»

Me leí el libro que me dejaste. Antes de leerlo pensaba que mi familia, por la enfermedad de mi hija, era una familia especial, distinta. Me sentí reconfortado al saber que no éramos unos bichos raros, también me sentí un poco apesadumbrado al

No se ha planteado aún ni el más mínimo abordaje adecuado para una realidad que nos habla de gran dispersión de pacientes, grandes dificultades diagnósticas y de tratamiento, de profesionales no formados en estas cuestiones y por tanto desbordados incluso a nivel de sospecha. Por no existir, no existen ni protocolos diagnósticos ni de tratamientos. ¿Para qué? Teniendo en cuenta todo esto, cabría pensar como lógico, establecer un mapa de derivaciones o un amplio abanico de centros de referencias a disposición de profesionales y pacientes. Pero no es así. Cuesta hoy sudores hacer entender, a los responsables políticos, la especificidad de las Enfermedades Raras y la necesaria coordinación entre CC. AA. y Estado para que ese abordaje sea integral y profundo.

Sobre los aspectos de Investigación, basta presentar el panorama de las dificultades en conocer cuántos son y donde están los afectados; la dudosa rentabilidad para la industria farmacéutica, que apuesta a lo seguro; la dificultad añadida en la investigación pública no ya de encontrar, sino de formar e incluso mantener grupos de investigación exigiéndoles los mismos niveles de competitividad que a grupos muy consolidados. Imposible, por lo menos podemos acceder a lo ya investigado para las enfermedades frecuentes, y le damos la curiosa denominación de medicamentos de «uso compasivo». Para paliar, está bien. Y menos mal que existen.

No, no, ¡basta! He dicho sólo tres cuestiones básicas que aporten luz sobre mi profunda convicción de que las Enfermedades Raras están fuera del Sistema Nacional de Sanidad. No necesito más. Ojalá necesitara justificarlo con más realidades, pues al menos algo se estaría moviendo.

Y, ¿qué hacer? Pues la receta aprendida desde mi juventud. Concienciación política y Sensibilización ciudadana. No queda otra. Una gran presión a los políticos, para que sus políticas giren hacia la resolución de los problemas que tienen planteadas las Enfermedades Raras. En esta dirección, vamos caminando, y lo hacemos fortaleciendo el tejido asociativo. En FEDER estamos ya representados 112 asociaciones y un potente número de afectados. Siempre se dijo que, con las fuerzas de igual a igual, las cosas se negocian de otra forma.

Llegará el día, que tengamos que poner encima de la mesa el número de afectados a los cuales el Sistema está ninguneando, desprotegiendo en lo sociosanitario, en lo científico, obviando su dolor y su salud. Recordaremos, cada caso sangrante que conocemos y que le tenemos puesto cara, ojos, corazón y vida.

Pero si a pesar de todo esto, faltan fuerzas para esa igualdad necesaria, tendremos que poner también encima de la mesa todas las soledades, aislamientos, sufrimientos, e impotencias, y si hace falta más aún, contabilizaremos a nuestros muertos. Sí, cada uno de nosotros, todo esto lo tenemos bien contado pues lo sufrimos en nuestras propias carnes, día tras día. Y seguro, seguro, que aún el Sistema tampoco lo habrá contabilizado.

NOMBRES PROPIOS

darme cuenta de las carencias que existen y de cuánta gente, injustamente, lo está pasando mal. Una asociación como la nuestra (40-50 casos, repartidos por todo el país, conscientes del grave quebranto económico y de tiempo que nos supone la enfermedad de nuestros hijos) dispone de poca capacidad de ayuda incluso para nosotros mismos, pero estamos dispuestos a ayudarlos en todo lo que podamos, a FEDER y a otras asociaciones de enfermedades raras por el bien de los pacientes y de sus familiares-cuidadores.

Gracias de verdad por vuestra ayuda.

Francisco
(Vicepresidente
de AEANNUPA)



El Gobierno ha nombrado a Cristina Avendaño Solá, directora de la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios, en sustitución de María del Val Díez.

Avendaño dirigió la aplicación de la recién aprobada Ley del Medicamento.

Se realiza la primera reunión preparatoria para un Curso en Rehabilitación de Enfermedades Neurológicas

El pasado día 15 de febrero tuvo lugar en el Hospital Nacional de Paraplégicos de Toledo (HNPT) la primera reunión para la realización de un Master sobre la Rehabilitación de Enfermedades Neurológicas.

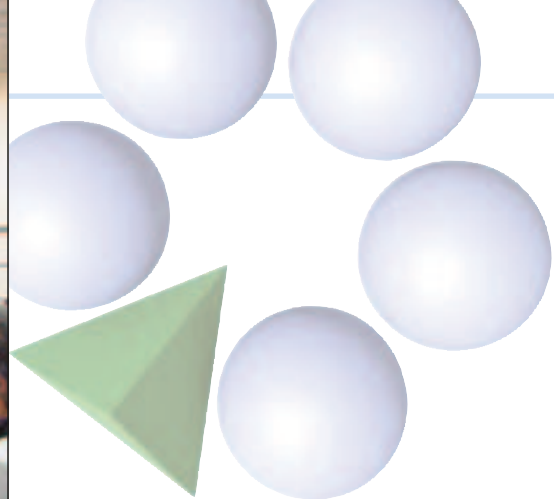


La Asociación Española de Paraparesia Espástica Familiar (AEPEF) propuso al HNPT la realización de un curso de especialización para fisioterapeutas en el tratamiento específico de la PEF.

En dicha reunión se consideró la posibilidad de que la organización fuese asumida por la Fundación que dicho hospital tiene.

Se acordó iniciar las gestiones para la confección del programa adecuado.

A la hora de cerrar esta revista se tiene conocimiento de que la programación está terminada y que dicho curso se dará a conocer para la convocatoria sobre los meses de mayo o junio.



ASAMBLEA GENERAL DE FEDER

«Juntos hacemos un mundo más preparado para los afectados», este lema resume nuestra fuerza principal: el crecer juntos haciendo cada vez más fuerte la voz de los pacientes. FEDER eres tú, soy yo, y lo más importante, FEDER somos todos. Y por tanto, tu colaboración es necesaria.

Bajo el lema: «Juntos hacemos un mundo más preparado para los afectados», la Federación Española de Enfermedades Raras celebró su Asamblea General el pasado 22 de abril de 2006 en Madrid.

En ella se analizaron las nuevas estrategias que FEDER viene utilizando en 2006, para conseguir que el Plan de Acción para luchar contra las Enfermedades Raras sea una realidad en nuestro país, como ya lo está haciendo en muchos países europeos.

«Juntos hacemos un mundo más preparado para los afectados» este lema resume nuestra fuerza principal: el crecer juntos haciendo cada vez más fuerte la voz de los pacientes. FEDER eres tú, soy yo, y lo más importante, FEDER somos todos. Y por tanto, tu colaboración es necesaria.

Durante la Asamblea se presentaron los nuevos comités de trabajo de FEDER, en donde estamos seguros los asociados se sentirán muy a gusto participando y aportando sus conocimientos e ideas. Los nuevos comités de trabajo serán una oportunidad ideal para crear entre todos propuestas

concretas a presentar y poner en marcha con nuestros públicos de interés.

Claudia Delgado, coordinadora de FEDER hizo una exposición de los logros conseguidos por FEDER y de los próximos objetivos para los próximos meses, resaltando.

En el Orden del Día figuraba la elección de la nueva Junta Directiva de FEDER para la que se había pre-

“ La nueva presidenta de FEDER confirmó que su mandato sería de continuidad ”



sentado una sola candidatura encabezada por Rosa Sánchez de Vega, vicepresidenta de FEDER y presidenta de Aniridia, siendo aprobada por unanimidad. En su exposición la nueva presidenta de FEDER confirmó que su mandato sería de continuidad, expresando en nombre propio y de toda la Federación, el agradecimiento al presidente saliente, Moisés Abascal, por su labor encomiable durante esta larga trayectoria desde la creación de FEDER hasta la fecha, tiempo en el que se han conseguido grandes logros, pero sobre todo el que FEDER, las Enfermedades Raras, y la situación de los afectados y sus familias sean conocidos suficientemente.

Rosa Sánchez de Vega, tras su elección, hizo la presentación de su equipo que estará formado por: Moisés Abascal, (Asociación ADAC), vicepresidente, Francesc Valenzuela i Benavent, (Asociación Catalana para la Neurofibromatosis), secretario, José Luis Torres Benítez, (Asociación Andaluza de Fibrosis Quística), tesorero, Emilio Martín Alonso, (Asociación Andaluza de Síndrome de Tourette), Pilar de la Peña García Tizón, (Asociación Española de Síndrome de Sjögren), Mónica Merino Madrazo, (Asociación Gaucher), Isabel Calvo (Asociación de afectats per Retinosis Pigmentaria a Catalunya) y Jacinto Sánchez Casas, (Asociación Española de Esclerodermia), vocales.



Claudia Delgado:

*«Mayor incidencia política
e investigación en
Enfermedades Raras»*

Claudia Delgado, coordinadora de FEDER presentó el Plan estratégico para el 2006 e hizo una amplia exposición de los logros de FEDER en 2005.

Respecto al primer punto. Propuso como puntos esenciales: Fortalecer la relación con las asociaciones, aumentar la incidencia política de las Enfermedades Raras, impulsar su investigación, propiciar una mayor visibilidad ante la sociedad y los Medios de Comunicación, consolidar las fuentes de financiación de FEDER, potenciar los sistemas de Información y mejorar la coordinación corporativa, entre otros objetivos. Y en el apartado de prioridades en 2006: seguir luchando por los derechos de los afectados, impulsando el Plan de Acción contra las ER, articulado entorno a 10 ejes, potenciar los sistemas de información de la propia organización, motivar al personal para mejorar los servicios, establecer convenios de colaboración con organismos, entes y entidades. Y sobre todo trabajar en la consolidación de la Fundación FEDER.

Los logros de FEDER en 2005 merecieron un tratamiento aparte, que la coordinadora de FEDER presentó en cinco apartados: atención social y sanitaria para los afectados y sus familias, acción política para las ER, investigación para las ER, difusión y sensibilización en la sociedad de las ER y captación de fondos.

En el capítulo de los datos, Claudia Delgado, los presentó así:

- 112 asociaciones de pacientes miembros de FEDER.
- 5 delegaciones en España.
- 11 técnicos y profesionales.
- 47 grupos de Ayuda Mutua coordinados.
- 35 voluntarios.
- 3.644 personas beneficiadas, a través del SIO.
- Más de 300 beneficiarios en las acciones formativas.



Momentos de la Asamblea en la que Teo Mayayo presentó la Fundación de FEDER, Francesc Valenzuela, secretario de FEDER dio lectura del acta y acuerdos tomados, con instantáneas de los asambleístas asistentes y la entrega de documentación.





El pleno del Senado acordó el pasado 21 de febrero de 2006 por asentimiento crear una ponencia para estudiar la especial situación de los pacientes con enfermedades raras y diseñar las medidas sanitarias, educativas y sociales que contribuyan a un mejor tratamiento de estos enfermos y a mejorar su calidad de vida.

La ponencia se creará gracias a una moción del PP, respaldada por todos los grupos y por más de cien asociaciones de afectados por enfermedades poco frecuentes, cuyos representantes asistieron hoy al pleno para pedir un plan de acción contra estas patologías que, según sus cálculos, afectan a casi tres millones de españoles.

Las enfermedades raras, unas 5.000, se denominan así por su baja prevalencia, pues no afectan a más de 5 de cada 10.000 habitantes; una de cada tres causa una discapacidad y se estima que el 35 por ciento de las muertes de niños en su primer año de vida se debe a ellas.

Para el presidente de la Federación de Enfermedades Raras, Moisés Abascal, es urgente despertar el compromiso político para luchar contra estas patologías, ya que «nuestros enfermos seguirán muriendo mientras el Gobierno español no asuma la responsabilidad de poner en marcha un plan de acciones concretas par ayudar a las familias afectadas».

Las Enfermedades Raras,

El presidente del Senado, Javier Rojo presentó el pasado 21 de febrero Día por el que se acordaba, a propuesta de Ignacio Burgos Pérez del ación de una ponencia en el seno de la Comisión de Sanidad y Consumo tuación de los pacientes con Enfermedades Raras. Moción a la que se Antonio Bellón Martínez, del Grupo Parlamentario Socialista.

Burgos, tras saludar a FEDER y a sus más de ochenta representantes de las distintas asociaciones que componen esta Federación, presentes en el hemicycle, recordó que una enfermedad se dice que es rara si afecta a menos de uno por cada 2.000 habitantes -en España esta cifra representaría menos de 20.000 para una enfermedad dada-. En conjunto, cerca de 7.000 enfermedades han sido identificadas; cinco nuevas patologías son descritas cada semana en revistas científicas; el 80% son de origen genético; se estima que entre el 6 y el 8% de la población está afectada por estas enfermedades, entre afectados y potencialmente afectados, según fuentes europeas, es decir, alrededor de 3 millones de españoles, 27 millones de europeos y 25 millones de norteamericanos.

Las características comunes de las Enfermedades Raras, precisaba Burgos, consisten en que son graves o muy graves, crónicas, a menudo degenerativas y ponen en peligro la vida. El comienzo de la enfermedad tiene lugar en la niñez para el 50% de las

ER, son incapacitantes y la calidad de vida de los pacientes está a veces comprometida por la falta o pérdida de autonomía, desarrollan déficit motor, sensorial o intelectual en la mitad de los casos, lo que origina discapacidad y pérdida de la autonomía personal en uno de cada tres casos, siendo muy dolorosas en términos de carga psicosocial. Sufrimiento de pacientes y sus familias que se agrava por la desesperación psicológica, la falta de esperanza terapéutica y la ausencia de ayuda práctica para la vida diaria.

Son enfermedades frecuentemente incurables, por lo general sin tratamiento efectivo. En algunos casos se pueden tratar síntomas para mejorar la calidad y la esperanza de vida pero el pronóstico vital está en juego en casi la mitad de los casos, ya que a las enfermedades raras se les puede atribuir el 35% de las muertes que ocurren antes del primer año de vida, el 10% de las que suceden entre el primero y los 5 y el 12% de las acaecidas entre los 5 y los 15 años.

Las ER son difíciles de tratar y las familias encuentran enormes dificultades para obtener el trata-



miento adecuado. Actualmente, debido a la rareza de estas patologías, los enfermos y sus familias sufren por causas diversas, entre las que cabe destacar: el peregrinaje diagnóstico que refieren todos los afectados, que supone gastos ingentes para las familias y perjuicios para la Salud de los afectados; el desconocimiento para los pacientes y los médicos que los tratan de la patología y de la existencia de centros especializados que tienen una experiencia sobre la enfermedad o grupo de enfermedades; la ausencia de otros profesionales de salud prepa-

mientos, y desarrollar colaboraciones nacionales y europeas en el campo de la ER.

Estas enfermedades tienen graves consecuencias sociales. Vivir con una ER tiene implicaciones en todas las áreas de la vida: el colegio, la elección del trabajo futuro, el tiempo de ocio, los amigos, la vida afectiva. Puede llevar a la estigmatización, el aislamiento y la exclusión de la comunidad social, e incluso a la discriminación en la suscripción de seguros. Carecen de una apropiada calidad de vida y de un adecuado cuidado de la salud. Falta, asimismo, coordinación entre las diferentes esferas de los conocimientos técnicos que son necesarios para estos pacientes, tales como fisioterapia, nutrición, psicología, etc. Los pacientes pueden vivir durante varios años en situaciones precarias sin atención médica competente, incluyendo intervenciones de rehabilitación, y permanecen frecuentemente excluidos del sistema de cuidado sanitario, incluso después de hacerse el diagnóstico.

Se enfrentan, también, al alto coste de los medicamentos existentes y del correspondiente cuidado. El gasto adicional para hacer frente a la enfermedad en términos de ayudas humanas y técnicas, combinado con la falta de beneficios sociales actuales y de reembolsos, causa un empobrecimiento total de la familia y aumenta dramáticamente la desigualdad de acceso al cuidado de los pacientes de enfermedades raras.

Los políticos, advirtió el senador Burgos, tienen que darse cuenta de que las ER son un asunto crucial de

Salud para unos 30 millones de habitantes de la Unión Europea. Las ER plantean un grave problema sociosanitario. Si el Gobierno quiere garantizar en condiciones de equidad el acceso a los cuidados médicos, al tratamiento y al seguimiento, será imprescindible que adapte el sistema sanitario a las necesidades de los ciudadanos afectados, donde los niños, jóvenes o adultos tengan las mismas oportunidades de vivir, sin que la rareza de su enfermedad afecte a su proyecto de vida; que reconozca las dificultades añadidas a la propia enfermedad generadas por la discapacidad que acompaña a las ER en sus diversos aspectos médicos, científicos y sociales, mejorando el acceso al diagnóstico, adaptando la atención multidisciplinar médica y social a las necesidades sociales reales de los pacientes con ER; que incentive el desarrollo de proyectos de investigación básica clínica y social sobre las ER y que fomente la plena integración de los afectados.

Es necesario que el Gobierno apoye y comprenda el Plan de Acción para las enfermedades raras que propone la FEDER como un programa que aborde y resuelva con un enfoque integral las necesidades de nuestros enfermos, promocionando la investigación, educando sobre las ER, aumentando la sensibilidad y visibilidad de estas enfermedades ante la sociedad y los medios de comunicación, y divulgando el Servicio de Información y Orientación de enfermedades raras, SIO.



en El Senado

de 2006 el tercer punto del Orden del Grupo Parlamentario Popular, la encargada de analizar la especial presentó la enmienda de senador José

rados; la insuficiencia del contacto entre los especialistas del hospital y el médico de cabecera que atiende día a día a los afectados; el aislamiento y la sensación de exclusión social del sistema sociosanitario.

Una cincuentena de ER afectan solamente a algunos millares de personas en España, unas quinientas no afectan más que a unos centenares y varios miles sólo a decenas de personas. Es necesario conocer mejor la epidemiología de las ER y reconocer su especificidad; desarrollar información para los enfermos, los profesionales de la Salud y el público en general; formar a los profesionales para identificarlas mejor; mejorar el acceso a los cuidados y a la calidad de la atención de los afectados; aportar iniciativas de desarrollo de los Medicamentos Huérfanos; responder a las necesidades de acompañamiento específicas de las personas afectadas por enfermedades poco comunes y desarrollar el apoyo de las asociaciones de afectados.

Asimismo, hay que promover la investigación e innovación sobre las ER, especialmente para los trata-

Testimonios

7 gnacio Burgos presentó a continuación algunos testimonios que avalaban esta situación. Dice uno de los padres: «Todos los padres se preocupan del futuro de un hijo. Cuando tienes un hijo que está profundamente discapacitado, o con discapacidades múltiples, estas preocupaciones son muy diferentes y adquieren proporciones enormes. El futuro es tan sobrecogedor que, a menudo, las familias tienen que elegir vivir el presente, el día de hoy, porque pensar en el futuro es demasiado doloroso». Otro padre dice: «Cuando diagnosticaron a mi hija esa enfermedad metabólica que afecta gravemente al hígado, que pone en peligro su vida, nuestras esperanzas y sueños para su futuro se hicieron añicos. Cuando nace tu primer hijo sueñas que llegue a ser un futbolista profesional o quizá médico. Estos sueños fueron reemplazados por nuevos sueños, como esperar poderlo llevar del hospital a casa y que viva lo suficiente para oírle decir mamá o papá. Hay escaso apoyo escolar y laboral. Los maestros tienen miedo o dicen que no están preparados y no saben cómo tratar a mi hija. Necesitaría un cuidador para ella sola. No sé como se va a resolver, pero mi niña se tiene que escolarizar, porque ella no tiene problemas de cabeza».

En temas de logística, queda mucho por hacer para asegurar la igualdad real entre ciudadanos discapacitados y ciudadanos sanos. En resumen, las ER plantean múltiples problemas: por un lado, médicos, de conocimiento, de diagnóstico precoz y frecuente peregrinaje a médicos de referencia —no ya a centros, pues en España existen pocos centros de referencia y muy pocos médicos de referencia de ER—, de coordinación de especialistas con los médicos de cabecera; por otro, sociales, pues es algo difícil de asumir por la familia por la angustia ante el diagnóstico y el pronóstico, la incertidumbre de las complicaciones frecuentes, la necesidad de un cuidador permanente y el recabar las emociones, el trabajo, el ocio y el presupuesto de toda la familia, al ser todo más difícil, más caro y, generalmente estar más lejos.

En nombre de los cientos de miles de afectados, FEDER pide a las administraciones públicas que lideren un proceso de concertación que asocie a los expertos en ER, clínicos e investigadores, y FEDER como representantes de los enfermos.



Principales problemas de las familias

Los principales problemas de las familias, añadió el senador Burgos, son la falta de información sobre la enfermedad, el diagnóstico y el cuidado y los tratamientos. Dice así una afectada: «Cada vez que voy a urgencias comienza mi agonía, pues al decir el nombre de la enfermedad veo que no saben qué hacer. Necesitaría un informe médico, un protocolo de atención, en fin, información especializada para saber qué hacer cuando llegan las crisis».

Estas dolencias causan empobrecimiento; debido al desconocimiento que existe por parte del Sistema Nacional de Salud de las necesidades de los pacientes en cuanto a medicamentos, numerosos y de elevado precio, desplazamientos, crisis, los pacientes deben asumir una costosa carga que origina el empobrecimiento de toda la familia. Dicen así: «Todos los días me tengo que desplazar 100 kilómetros para llevar al niño a estimulación».

«Cada día tengo que vender a mi niño por las ampollas que le salen; me gasto un dineral en vendas y cremas

protectoras que no están incluidas en el Sistema Nacional de Salud. Tiene una inmunodeficiencia, tiene continuos catarros y neumonías, por lo que me gasto más del dinero que gano en medicinas».

Hay descoordinación entre los profesionales de la Salud. Los afectados, familiares y cuidadores lamentan la descoordinación entre los distintos profesionales al tratarse de una ER, algo que hay que evitar al ser éstas multisistémicas.

Dice otro paciente: «Cada vez que voy al médico tengo que explicar una y otra vez mi historia. Tengo un dossier con todo, pero nunca es suficiente. Tengo que hacer yo mismo de coordinador, de psicólogo y de especialista. Siento miedo ante el miedo de mis médicos. Me dicen que no habían visto un caso como el mío. Gracias a Dios, a través de FEDER he encontrado más casos y estamos ayudándonos unos a otros.

Hay deterioro de la salud física y psicológica de los afectados y de los cuidadores».



“ Todos los días me tengo que desplazar 100 kilómetros para llevar al niño a estimulación ”

Creación de una ponencia

Por todo ello, reconocía Burgos, el Grupo Parlamentario Popular en el Senado ha querido presentar una moción que plantea la creación de una ponencia. Desde nuestro grupo, afirmaba, hemos entendido, aun habiendo sido sencillo presentar una moción concreta instando al Gobierno a un aspecto determinado, que era mejor que todos los miembros de esta Cámara, a ser posible con acuerdo por unanimidad y con el compromiso de trabajo de las comisiones que finalmente constituyan esta ponencia, trabajáramos para oír, escuchar, atender y entender a los pacientes, a las asociaciones, a los ministerios, a las administraciones públicas, a las comunidades autónomas, a los medios de comunicación, con el fin de entre todos estructurar una solución, que necesariamente ha de ser paso a paso, que necesariamente va a ser lenta, pero que tiene el compromiso de subir cada día un escalón y poder cumplir con el principio de equidad de nuestro sistema sanitario, que es dar más al que más lo necesita, algo que probablemente el Sistema Nacional de Salud incumple con los enfermos de ER.

Por ello, el Grupo Parlamentario Popular en el Senado propone la siguiente moción: «El Senado acuerda la creación de una ponencia en el seno de la Comisión de Sanidad y Consumo, encargada de analizar la especial situación de los pacientes con ER y, especialmente, las medidas sanitarias, educativas y sociales que contribuyan a un adecuado tratamiento de los enfermos y a la mejora de sus condiciones de vida». Proposición que fue acogida con aplausos.



Centro de Investigación en ER

En la Comisión de Sanidad y Consumo se presentó recientemente una moción respecto a la Fibrosis Quística, que fue aprobada por unanimidad, y, sin ir más lejos, en esta misma Comisión de Sanidad y Consumo, en la comparecencia del director del Instituto de Salud Carlos III, a petición del Grupo de Convergència i Unió, las ER estuvieron presentes en el análisis que aquél hizo sobre los centros de investigación en red y sobre las redes temáticas de investigación, entre las que se encuentran estas enfermedades, con un importante presupuesto, como todas sus señorías saben.

En 2003 se creó el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras, dentro de la estructura del Instituto de Salud Carlos III, con la idea de reforzar la línea de actuación existente. Este Instituto tiene como objetivo impulsar y coordinar acciones de Investigación en el campo de las ER, tomando como base las redes de investigación y los grupos de expertos independientes ya existentes. Al mis-

mo tiempo, desarrolla su propia investigación interna a través de proyectos y prioridades de investigación europeos, su colaboración con redes nacionales y el trabajo en líneas de investigación que le son propias y en las que tiene una experiencia consolidada.

En este sentido el Instituto de Salud Carlos III viene trabajando en la elaboración de un programa de Investigación para las ER apoyado en las siguientes acciones: Impulso de las acciones de investigación a través de las Redes Temáticas de Investigación Cooperativa Sanitaria, promoviendo una mayor coordinación entre las distintas redes existentes; inclusión de las ER entre las prioridades de investigación de las convocatorias públicas de proyecto de investigación en sus diversas modalidades, atrayendo a grupos e investigadores a dichas convocatorias, de forma que se favorezca la exposición de hipótesis de trabajo de manera libre y competitiva; mejora de la formación de los profesionales, tanto de aquellos que están inclui-

dos en las propias estructuras de investigación de nuestros grandes centros como de aquellos que desarrollan su trabajo en la atención primaria; mejora de acceso a los fondos europeos y colaboraciones con grandes redes de excelencia en este ámbito.

El Instituto de Investigación de Enfermedades Raras participa en varias de estas redes de investigación y a su vez es el impulsor y creador de la única red que desarrolla investigación epidemiológica del conjunto de las ER, Farmacoepidemiología y Vigilancia de anomalías congénitas. Esta red se denomina Red Epidemiológica de Investigación en ER y en la misma participan instituciones ubicadas en más de 11 Comunidades Autónomas y cerca de 100 investigadores con experiencia en Salud Pública, en Epidemiología, en Farmacología y en Biología Molecular. Desde esta red se están promoviendo acciones importantes encaminadas a lograr un mayor conocimiento de los posibles factores de riesgo de las ER.

Participación en programas Europeos

El Instituto de Investigación de Enfermedades Raras participa en las acciones de investigación europea sobre el tema en cuestión. Asimismo participa en el «Task Force on Rare Diseases», en donde se establecen las líneas de actuación futura en este ámbito, lo que sin duda determinará la estrategia a seguir tanto a nivel local como nacional. Este Instituto ha tenido un importante papel en las actividades en relación con las asociaciones de enfermos, con el comité asesor de asociaciones de enfermos y la información a pacientes.

No obstante y abundando en lo anterior, aclaraba el senador Bellón, en la misma comparecencia se puso de manifiesto la creación, en el Instituto de Salud Carlos III, de los Centros de Investigación Biomédica en Red, CIBER, en aquellas áreas de especial interés sanitario, siendo una de estas áreas estratégicas la de las ER.

El objetivo del nuevo CIBER será aumentar el conocimiento sobre las bases moleculares de estas enfermedades de base genética y escasa prevalencia para avanzar en su tratamiento clínico y en su diagnóstico precoz, lo que permitirá también fortalecer las bases de datos y bancos de ADN.

Además del campo de la investigación y por lo que a asistencia sanitaria se refiere, los distintos servicios regionales de salud competentes en esta materia ofrecen a aquellos enfermos que padecen este tipo de patolo-

gías la asistencia sanitaria que necesitan.

Dentro de la asistencia sanitaria y su repercusión en el campo de estas patologías también hay que señalar que en la actualidad se está trabajando para corregir las deficiencias de los centros de referencia, con el fin de incluirlos en el Sistema Nacional de Salud.

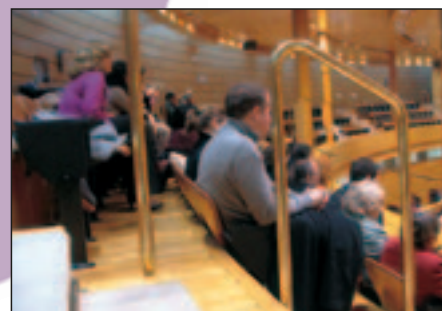
La Ley 16/2003, de 28 de mayo, de Cohesión y Calidad del Sistema Nacional de Salud en su artículo 27.1, relativo a garantías de seguridad, prevé la existencia de los servicios de referencia, señalando que cuando se trate de técnicas, tecnologías o procedimientos para cuya correcta utilización sea conveniente concentrar los casos a tratar, se designarán servicios de referencia, de acuerdo con lo que se establece en su artículo 28 relativo a garantías de calidad y de servicios de referencia. Este artículo en su punto 2 recoge que en el seno del Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud, se acordará la designación de servicios de referencia, el número necesario de estos y su ubicación estratégica dentro del Sistema Nacional de Salud, con un enfoque de planificación de conjunto, para la atención a aquellas patologías que precisen para su atención correcta una concentración de los recursos diagnósticos y terapéuticos, a fin de garantizar la calidad, la seguridad y la eficiencia asistenciales.

Por ello en la futura definición de los servicios de referencia muy proba-



blemente uno de los elementos a tener en cuenta va a ser el de centros de enfermedades poco prevalentes. En todo caso se han iniciado los trabajos con el objetivo de establecer la normativa que permita la designación de los servicios y unidades de referencia.

A la vista de lo anteriormente expuesto, precisó el senador Bellón, puede considerarse que en el ámbito del estudio, la investigación y la asistencia sanitaria se están desarrollando actuaciones tendentes a avanzar y mejorar la atención que se presta a quienes sufren estas enfermedades. Ahora bien, los problemas derivados de las mismas afectan, no sólo en este ámbito, y no sólo a los enfermos, sino también a los familiares, implicando en su solución a distintas administraciones. El Grupo Parlamentario Socialista, anunció Bellón, va a apoyar esta moción porque de las conclusiones a que se llegue en la ponencia se derivarán mejoras en la acción y en la atención integral de los pacientes que sufren este tipo de enfermedades.



PSOE: Una ponencia en la Comisión de Sanidad

7ras la presentación de la moción, el presidente del Congreso, dio la palabra al senador Bellón Martínez, del Grupo Parlamentario Socialista quien reconoció que cada vez que se presentan iniciativas parlamentarias que hacen referencia a la promoción de la Salud, a la prevención de la enfermedad o bien a la atención sanitaria de los enfermos se produce en el ambiente de la Cámara un cierto clima de consenso, quizá por el hecho de que a nivel conceptual todos entendemos que la Salud es el bien máspreciado para el individuo y para la sociedad, y que todo cuanto conduzca a protegerla y mejorarla debe ser aceptado y bienvenido sin muchos reparos.

Pero no siempre sucede así, como hemos visto recientemente en el Congreso de los Diputados con la Ley de Reproducción Asistida, que fue votada en contra por el Grupo Parlamentario Popular. A veces, reconoció Beicon, ni la Salud ni los temas relacionados con la misma tienen asegurado un consenso parlamentario.

Pero ese no va a ser el caso de hoy, estoy convencido, por lo que respecta a la moción que oportunamente ha presentado el Grupo Popular, en la se que insta a la creación de una ponencia en el seno de la Comisión de Sanidad y Consumo encargada de analizar la especial situación de los pacientes con ER y, especialmente, las medidas sanitarias, educativas y sociales que contribuyan al adecuado tratamiento de los enfermos y a la mejora de sus condiciones de vida. Creo que todos los grupos parlamentarios vamos a estar de acuerdo en

aprobar esta iniciativa, con la enmienda de adición que mi grupo ha presentado.

Como ya se ha dicho, precisó él, las ER son patologías cuya incidencia y prevalencia son muy bajas y, por definición, son poco frecuentes, pero, en conjunto, afectan a un porcentaje importante de la población, en torno al 5% de los ciudadanos en los países desarrollados. Sin embargo, no han sido

extrañas en el ambiente parlamentario. En más de una ocasión han estado presentes en las Cámaras, gracias a la sensibilidad de los grupos parlamentarios, contemplando esa realidad que genera grandes dramas individuales y familiares, al tiempo que altos costes sociosanitarios. De ahí que hayan sido numerosas las iniciativas parlamentarias presentadas al respecto.

CC: Problemas que deben tomarse en consideración para buscar soluciones

7inalizada la intervención del Grupo Socialista y la réplica del Partido Popular, el presidente del Senado, Ángel Rojo dio la palabra al representante del Grupo Parlamentario de Senadores de Coalición Canaria, Perestelo Rodríguez, dentro del Grupo Parlamentario Mixto, quien lo hizo para fijar su posición, quien por respeto a las personas que nos visitan, precisó él, a los familiares de las personas afectadas, merece la pena saludarles desde la tribuna y compartir y comprender sus preocupaciones. Su presencia en el Senado no es casual. Las instituciones conocen estos problemas y debaten sobre ellos por iniciativa de los familiares de las personas que los sufren. Les agradecemos, pues, su presencia y su trabajo, por el que trasladan a las instituciones problemas que deben tomar en consideración para buscar soluciones.

Para poner en marcha las soluciones, precisó el senador Perestelo es preciso ser consciente de la existencia de un problema. Hoy puedo contar a la Cámara la experiencia de una isla pequeña en Canarias, la isla de La Palma, donde un grupo de familiares ha constituido una asociación —Niños Espe-

ciales de La Palma— que trabaja y colabora con las instituciones, ha tomado la iniciativa de recaudar recursos y es capaz de hacer viable un proyecto terapéutico del que pueden beneficiarse sus familiares y muchas más personas.

Por todo esto es oportuna la iniciativa que presenta hoy el Grupo Popular, así como el consenso obtenido. La intervención del portavoz del Grupo Parlamentario Popular en defensa de la iniciativa ha sido brillante, y también lo ha sido la del portavoz del Grupo Parlamentario Socialista al presentar su enmienda. Las fuerzas políticas agradecemos este marco de consenso.

En nombre de mi Grupo no tengo mucho más que decir. Sólo quiero añadir el deseo de que se produzca un trabajo fructífero en la ponencia. Seguro que participarán en ella expertos que nos podrán aclarar muchos conceptos, que pueden dar pie a un gran debate y —lo que es más importante— lograr lo que esperan los familiares: medidas concretas y singularizadas para cada uno de los casos. Creo que hoy, declaraba el senador Perestelo, del Grupo Parlamentario Coalición Canaria, podremos felicitarnos, porque la moción a estar aprobada por unanimidad.



Bellón Martínez,
del Grupo Parlamentario
Socialista



Ángel Rojo,
del Grupo Parlamentario
de Coalición Canaria



CiU: Medidas oportunas, a partir de las conclusiones de la ponencia



Alaxandre i Cerarols,
del Grupo
Parlamentario
Convergència i Unió



7inalizada la intervención del Grupo Coalición Canaria, el presidente del Senado, dio la palabra a la senadora Alaxandre i Cerarols, del Grupo Parlamentario Catalán de Convergència i Unió, quien, al igual que venían haciéndolo los distintos representantes, dio la bienvenida a los representantes de FEDER, en nombre propio y de su grupo.

Nuestra sociedad se preocupa de estos enfermos en Europa y en España. En esta misma Cámara, y en la Comisión de Sanidad y Consumo, se ha hablado ya de los CIBER, a los que también se ha hecho referencia —los Centros de Investigación Biomédica en Red—, uno de los cuales está dedicado a las ER y se ha creado con el fin —y leo textualmente— de aumentar los conocimientos sobre las bases moleculares de estas enfermedades y de su base genética, con el objeto de avanzar en su tratamiento clínico y en su diagnóstico precoz, así como para aunar esfuerzos en este ámbito que permitan fortalecer las bases de datos y los bancos de ADN. El senador Bellón ha hecho alu-

sión a ellos: ha hablado de servicios de referencia, de concentración de pacientes, de planificaciones y de estrategias. Éste es el camino: la investigación de cada una de estas enfermedades en distintas vertientes.

Estamos convencidos de que la ponencia que se va a crear no tiene como misión el estudio científico, que ya realizan varias estructuras sanitarias, sino el impulso del conocimiento de estas enfermedades y de su entorno; de los problemas humanos de los afectados, y de los problemas técnicos y la forma en que afectan a los familiares. La ponencia pretende el contacto con las asociaciones de afectados para conocer de primera mano sus problemas.

En este punto, y ya que están presentes algunos de los afectados, a mí me gustaría utilizar esta tribuna para alertarles muy especialmente sobre las noticias que llegan a través de los medios de comunicación respecto a descubrimientos científicos sobre estas enfermedades, porque aunque sean muy importantes en el desarrollo y en el tratamiento de las mismas, no siempre

se traducen inmediatamente en soluciones y levantan muchas falsas esperanzas, provocan desplazamientos y visitas inútiles, hasta el punto de que alguna familia se pueda romper precisamente porque no hay esperanza, creyendo que sí la había.

Nosotros, anunció la representante del Grupo Coalición Canaria, votaremos a favor de la creación de esta ponencia para que, a partir de sus conclusiones, se puedan establecer las medidas oportunas para paliar, ya que no curar —porque de momento parece imposible—, los estragos que hacen en los pacientes y en sus familiares, no sólo en el mundo sanitario sino también en el sociosanitario y en el laboral —como pedía la enmienda del Grupo Parlamentario Socialista—, así como en el educativo, tal y como han descrito perfectamente los anteriores ponentes.

Por ello, finalizó la senadora Alaxandre, votaremos a favor y esperamos que, a través de la ponencia, podamos colaborar en la mejora si bien no en cuanto al pronóstico, al menos en la evolución de estas enfermedades.

*Miembros de
FEDER
asisten a las
explicaciones
sobre la labor
de los
senadores...*



PNV: Mejorar la calidad de vida de los afectados y sus familias



Loroño Ormaechea,
del Grupo Parlamentario
Nacionalista Vasco



Por el Grupo Parlamentario de Senadores Nacionalistas Vasco, tomó la palabra la senadora Loroño Ormaechea, quien, tras iniciar su intervención como hicieron quienes le precedieron en el uso de la palabra, dando la bienvenida a la Federación y Asociaciones de afectados de ER, asociaciones integradas en FEDER, la moción presentada por el Grupo Popular, con la incorporación de la enmienda del Grupo Socialista, la senadora Loroño la consideraba lógica, precisamente por las connotaciones tanto de carácter social y asistencial que plantean las personas afectadas por ER, como las que se plantean desde el punto de vista sanitario.

En este sentido, es preciso dar una respuesta adecuada a los problemas sociofamiliares y asistenciales, tanto desde su vertiente social como sanitaria, a los problemas económicos, que tampoco hay que olvidarlos, y de cualquier otra índole que tengan las personas afectadas por una ER, a la par que establecer un adecuado sistema de información, asesoramiento y ayuda, tanto para los afectados como para sus familias.

Vamos a apoyar, aseguro la representante del Grupo Parlamentario de Senadores Nacionalistas Vasco, la iniciativa del Grupo Parlamentario Popular con la incorporación de la enmienda del Grupo Parlamentario Socialista, pero creo que también es importante —y lo digo humildemente desde esta tribuna en nombre y representación de nuestro Grupo Parlamentario— hacer una reflexión en voz alta respecto a las posibles expectativas que puedan generarse de la creación de la ponencia y del informe que pueda derivarse de la misma. Primero, la ponencia nos va a acercar a un problema diverso, complejo, con realidades dispares y situaciones críticas en algunos casos, por no decir en la mayoría de ellos. Segundo, las posibles medidas que puedan resultar del informe final no van a solucionar los problemas de todos los afectados, pero sí puede que mejoren la calidad de vida de los afectados y, por extensión, la de sus familias. En tercer lugar, todos sabemos que una laguna importante radica en la investigación y desarrollo de los medicamentos huérfanos, por una sencilla razón que aquí se ha dicho: no son rentables económicamente.

Habrà que incidir en este aspecto a nivel de la ponencia y analizar las posibilidades de fomentar esta investigación.

Este Grupo Parlamentario de Senadores Nacionalistas Vascos espera y confía en que esta Ponencia sirva para mejorar sustancialmente la calidad de vida y las condiciones socioasistenciales de los afectados y sus familias, puesto que habrá aspectos generales que afecten a la totalidad o a la mayoría de ellos que quizás puedan tener un posible cauce de solución, y pueda abrirse así el inicio de una cierta luz al final del túnel para estos afectados y, por extensión, para sus familias.

En este sentido, desde esta tribuna apoyamos esta iniciativa, aseguró la senadora Loroño y, desde luego, agradecemos sinceramente al Grupo Parlamentario Popular que haya traído de nuevo a debate en esta Cámara, como hizo en la pasada legislatura, el asunto de las enfermedades raras que, como he comentado anteriormente, ha sido debatido en varias ocasiones, tanto en sesión plenaria como en comisión.



... en la
Cámara Alta,
en esta
ocasión, en las
instalaciones
antiguas, hoy
motivo de
visita.

ECP: ... *Un problema social que afecta a la familia y al entorno social*

Espasa I Oliver,
Entesa Catalana de Progrés



En nombre de la Entesa Catalana de Progrés tomé la palabra el senador Espasa I Oliver, quien después de saludar la presencia en el hemisiclo de representantes de FEDER y otras asociaciones similares, que asisten a las deliberaciones desde la tribuna pública, y tras expresar su satisfacción de que el Grupo Popular hubiera aceptado la enmienda del Grupo Socialista, que venía a añadir un elemento importante y fundamental a esta moción, expresó su intención de aprobarla por unanimidad. Y es que no estamos hablando sólo, precisó el senador Espasa, de un problema médico y sanitario, es decir, de diagnóstico, pronóstico y tratamiento —los familiares y amigos de estas personas lo saben mucho mejor que el que les está hablando—, sino fundamentalmente de un problema social, de vida cotidiana, que afecta a la familia y al entorno social de quienes pasan por ese doloroso trance. Por tanto, sean bienvenidas la enmienda y su aceptación.

Y añadiré algo más, procurando no abundar en lo ya dicho. El senador Burgos hacía una reflexión al final de su intervención. Se preguntaba si el Sistema Nacional de Salud, ese magnífico servicio público y gratuito en el momento del uso del que nos hemos dotado los españoles, es lo suficientemente equitativo en relación con un grupo de enfermos: los que padecen ER. Pues bien, es una buena pregunta, senador Burgos, porque seguramente no lo sea de forma suficiente. Pero vamos a intentar corregir esa situación con su iniciativa, con la creación de esa ponencia. Vamos a intentar que el Sistema Público Sanitario español, a través de las Comunidades Autónomas, sea equitativo. Porque, en definitiva, el principio rector fundamental de un modelo sanitario universal y público como el español debe ser la equidad; y ésta no consiste en un falso igualitarismo sino en dar más a quien más necesita y menos a

quien menos lo requiera. Y para ello es fundamental la organización pública y universal de la sanidad.

Por otra parte, ahora que está tan de moda hablar del futuro de la Sanidad a través de los copagos, etcétera, creo que es el momento de recordar a la izquierda y a la derecha que no hay mejor sistema sanitario que el sistema público universal y gratuito en el momento del uso, como ocurre con el sistema sanitario español. Y no hay nada más equitativo que la seguridad de contar con un sistema que dará a cada uno lo suyo. Y la introducción de cualesquiera barreras económicas en un sistema que debe ser público, universal y gratuito no hace más que aumentar su falta de equidad. Por tanto, si somos fieles a lo que todos hemos dicho hoy aquí confío en que también lo seremos al modelo de que nos hemos dotado los españoles: un sistema público universal y gratuito en el momento del uso.

Y la tercera y última reflexión que quería hacer para las personas que nos están escuchando, manifestó el representante del Grupo de Entesa Catalana de Progrés, y para otras, es sobre la importancia del asociacionismo de enfer-

mos y de familiares de enfermos en el mundo de la Sanidad, no sólo porque así adquieren más fuerza y pueden reivindicar o llamar la atención sobre su situación, que también es importante y es por donde se empieza, sino porque se tenga la seguridad de que ello es así, creando asociaciones de enfermos, sea por ER o por otras enfermedades, no sólo mejoran la calidad de vida de estos enfermos y de sus familiares, sino que mejoran la calidad del Sistema Sanitario, pues obligan al mismo a llevar a cabo un diálogo más horizontal, más igualitario desde el saber que monopolizan los científicos, los médicos, los profesionales en el sistema de Salud con las necesidades sociales y sanitarias del propio enfermo.

Por tanto, el asociacionismo sanitario que ustedes representan, así como los otros muchos que hay, no deben verse sólo como una mera actitud reivindicatoria o para llamar la atención, sino que ustedes son, afirmó el senador ESPASA I OLIVER, dirigiéndose a los representantes de FEDER, y deben serlo aún más en el futuro, una pieza fundamental para que el sistema sanitario español funcione cada vez mejor.



El senador Ignacio Burgos en un momento de la visita de los representantes de las Asociaciones de FEDER.

Intervención final del Grupo Popular

Finalmente, para cerrar la sesión, tomó la palabra el senador Burgos Pérez para dar las gracias a todos por la acogida favorable de su ponencia. Hoy se ha producido aquí, afirmó él, un pequeño milagro. Esperemos que ese milagro continúe dando soluciones a los múltiples problemas de los pacientes con enfermedades raras y de sus familiares, que son auténticas fortalezas de coraje, de generosidad, de solidaridad y de entrega. Hoy se ha producido aquí un pequeño milagro, primero, porque hemos conseguido la unanimidad. Quiero dar las gracias por ello al Grupo de Senadores de Coalición Canaria, al Grupo Parlamentario Catalán en el Senado de Convergència i Unió, al Grupo Parlamentario de Senadores Nacionalistas Vascos, al Grupo Entesa Catalana de Progrés, y también al Grupo Parlamentario Socialista, pero es que se ha producido un

milagro porque el Grupo Parlamentario Socialista ha defendido las realizaciones del Gobierno del Partido Popular en su momento, y el Grupo Parlamentario Popular ha presentado la enmienda de adición del Grupo Parlamentario Socialista.

Yo quiero agradecer al senador Belión y al Grupo Parlamentario Socialista el reconocimiento que ha hecho de la labor del Instituto de Enfermedades Raras, creado en la pasada legislatura, y quiero agradecer a todos los grupos que, superadas distintas ambigüedades anteriores, con decisión, con claridad, con rotundidad, hayan venido a apoyar esta ponencia, que es difícil, que sabemos que es complicado que se lleve adelante, como todos deseáramos, pero que indudablemente va a ayudar a subir escalón tras escalón, y a dar solución a los problemas de muchos de los pacientes y de los familiares de enfermos con ER.



Ignacio Burgos,
del Grupo Popular

Por eso les ofrezco a todos mi más sincero reconocimiento. Mi grupo ha tenido conmigo el gusto de aplaudir muchas de las intervenciones del resto de los grupos, y creo que ese pequeño milagro —y quiero agradecer especialmente la tolerancia del presidente— se ha producido hoy. A todos muchas gracias: a FEDER, gracias por estar aquí, gracias por su coraje, gracias por su esfuerzo, gracias porque vienen de todas partes de España; muchas gracias a todos. Entre todos seremos capaces de construir, seguramente, un mundo un poco mejor para ustedes y sus hijos. Muchas gracias a todos.

El presidente del Senado, Ángel Rojo, tras las distintas intervenciones, y en la medida en que hay un acuerdo unánime, entendió que quedaba aprobada la moción por asentimiento.

Para avanzar en la búsqueda de tratamientos

Burgos pide más apoyo al Gobierno para las ER

El senador del PP por Ávila, Ignacio Burgos, denunció en la Cámara Alta la «exclusión social que padecen los afectados por enfermedades raras», Burgos hizo estas declaraciones en la presentación de la ponencia parlamentaria sobre este tipo de enfermedades, de la que él mismo es el portavoz popular.

Durante su intervención, pidió al Gobierno que invierta en investigación y «cumpla con su obligación de dar más a quien más lo necesita». Recordó que «a pesar de su baja incidencia, las enfermedades raras constituyen el 25 por ciento del total de las enfermedades» y en la mayor parte de los casos «pueden conllevar peligro de muerte o invalidez crónica».

«Al ser tan poco frecuentes, estas enfermedades presentan un mayor grado de incertidumbre y desinformación, tanto para el paciente como para el profesional, así como falta de inversiones en asistencia sanitaria especializada, investigación, educación y prestaciones sociales

entre otros campos necesarios para la adecuada asistencia al paciente y su familia», señaló Burgos, que aseguró que existen más de 5.000 patologías de este tipo catalogadas.

En este sentido, aludió a la «falta de ayudas económicas suficientes y la falta

de medicamentos específicos para tratar la enfermedad» y manifestó que «es necesario poner el máximo esfuerzo para seguir trabajando y avanzando en el estudio y la prevención de este tipo de enfermedades y en la mejora de la calidad de vida de los que las padecen».



*Moisés Abascal
y el senador
Ignacio Burgo.*

“ Nuestro gran objetivo, la normalización de las Enfermedades Raras ”



**ROSA SÁNCHEZ DE VEGA,
PRESIDENTA DE FEDER**

El éxito o fracaso de FEDER depende de todos. Hay muchos frentes abiertos y los necesitamos a todos

Mi intención es fortalecer y consolidar la organización, potenciando sus posibilidades, y proyectos, siempre al servicio de las necesidades de sus socios, las asociaciones, y de los afectados en general.

Una de nuestras prioridades es impulsar y dar a conocer la Fundación FEDER que acabamos de crear y la puesta en marcha de proyectos de investigación, un sueño que llevamos acariciando desde hace mucho tiempo y que en breve se va a hacer realidad.

Nuestra prioridad son nuestras asociaciones, a ellas nos debemos. Debemos darles voz y visibilidad. Allí donde ellos no llegan, llegamos nosotros.

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

Rosa Sánchez de Vega ha sido elegida presidenta de FEDER. Sucede en el cargo a Moisés Abascal que había llevado las riendas de la Federación desde su creación en 1999.

La nueva presidenta fue elegida por aclamación en la Asamblea General que tuvo lugar el pasado 22 de abril en Madrid. Presidenta de Aniridia y con gran experiencia y conocimiento de la organización, Sánchez de Vega ha asumido el cargo, consciente del futuro con el que se encara FEDER. Un camino en modo alguno «de rosas», y con grandes reto por delante, pero contando con la fuerza y el tesón que le caracteriza y con el convencimiento de estar defendiendo una causa justa: la defensa de los intereses de casi 3 millones de afectados y sus familias. Ocasión esta que «Papeles de FEDER» aprovecha para hacerle esta entrevista:

—¿Con qué talante ha asumido su nombramiento?

—Con entusiasmo y con gran responsabilidad, al saber que seré la voz de todas esas familias de afectados por enfermedades poco frecuentes, cuya vida diaria es a veces tan difícil.

—¿Cómo podría definir su mandato?

—Será un mandato de continuidad. He pertenecido a la Junta Directiva desde su fundación y estoy de acuerdo con la trayectoria que FEDER ha seguido en este periodo 1999-2006. Mi intención es fortalecer y consolidar la organización, potenciando sus posibilidades, y proyectos, siempre al servicio de las necesidades de sus socios, las asociaciones, y de los afectados en general.

En estos años se han abierto muchas expectativas, que han ido aumentando exponencialmente, sin em-

bargo la estructura de la federación no ha crecido al mismo ritmo. Por tanto, uno de nuestros esfuerzos debe ir enfocado a conseguir apoyos institucionales y privados para poder cumplir los compromisos que nos planteamos para el futuro.

Trayectoria de FEDER

—¿Cuál ha sido, en grandes líneas, la trayectoria de FEDER desde 1999 a hoy?

—Mis primeras palabras quiero que sean de agradecimiento al anterior presidente y fundador de FEDER, Moisés Abascal, que ha impulsado a la Federación desde su creación hasta el lugar que ocupa ahora. Su dedicación generosa y su afán en estar presente en todos aquellos lugares donde los afectados tenían algo que

decir, ha hecho que la FEDER sea respetada y reconocida como portavoz de las personas que padecen enfermedades raras. Moisés Abascal seguirá muy activo en la federación y presidirá la Fundación.

Puesto que el problema base de las enfermedades raras es su desconocimiento, el primer paso era, lógicamente, la concienciación y difusión. Es muy importante dar a conocer las enfermedades raras o poco comunes y lo que implica el padecer una de ellas. Sin esta premisa no se podrá comprender a estas personas y será muy difícil que se puedan integrar en la sociedad.

Es esencial reconocer la especificidad de las enfermedades raras, las necesidades específicas de las personas que las padecen, que deben ser cubiertas de la misma manera que son cubiertas las de aquellos que padecen enfermedades más frecuentes. Estas personas necesitan el apoyo necesario en el colegio, en el trabajo y en su vida diaria para poder sentirse útiles a la sociedad. El hecho de que tengas una capacidad disminuida no significa que no puedas realizar montones de cosas, incluso las mismas que los demás, si recibes el apoyo necesario.

Con ese objetivo, FEDER, durante este periodo, ha organizado diferentes Congresos: junto con el Colegio de Farmacéuticos en Sevilla, junto con EURORDIS en Barcelona y junto con el IMSERSO en Madrid, aparte de otras a nivel autonómico. También, en el año 2001 se empezó a publicar la revista «Papeles de FEDER», para la que contamos con la colaboración de un periodista experto en el mundo de la discapacidad y creamos una página Web que nos permitió darnos a conocer más allá de nuestras fronteras.

El segundo paso era ser visible. Si no se conoce lo que haces, es como si no lo hicieras. Como ya he comentado, Moisés Abascal ha creído indispensable estar presentes en todos los foros donde se tratan temas que nos concernían y así desde la creación de la federación, él representó a FEDER en la Junta Directiva de la Organización Europea de Enfermedades Raras (EURORDIS) y en el Comité de Medicamentos Huérfanos (COMP) de la Agencia Europea del medicamento. Esto en el ámbito europeo, porque en el nacional hemos colaborado en la gestación del Centro de Atención a los Afectados con ER y a sus Familias de Burgos y tomado parte en el IIER, Instituto de Investigación de Enfermedades Raras, en el Foro Español de Pa-



Rosa Sánchez de Vega y Moisés Abascal, presidentes entrante y saliente de FEDER.

cientes, del que somos miembro de la Junta Directiva y en el CERMI, Comité Estatal de Representantes de Minusválidos, en el que estamos presentes en varios Comités, en el Consejo Nacional de Discapacidad, por no mencionar las incontables conferencias en las que hemos participado, como por ejemplo, las organizadas por el Real Patronato de Discapacidad. En un principio, en el que se tenía escaso personal esto supuso una actividad frenética y un esfuerzo inimaginable.

Progresivamente, la organización ha ido creciendo y así se ha podido fortalecer su actividad en otros campos como explicaremos más adelante.

—Grandes hitos para el futuro.

—Lo deseable sería que no hiciera falta hablar de enfermedades poco frecuentes, es decir, que todos los ciudadanos recibieran la atención sociosanitaria adecuada, independientemente de la incidencia en la población de la enfermedad que padecen, pero esto es una ilusión, una entelequia. La realidad es que tenemos que hacer ver a los políticos que es un grave problema sociosanitario, para que adopten las leyes necesarias que hagan posible un acceso adecuado al diagnóstico, tratamiento y prestaciones sociosanitarias indispensables. Nuestro gran objetivo es la normalización de las ER.

Próximos objetivos de FEDER

—¿Cuáles son los objetivos que se ha marcado para estos próximos años, hasta la renovación de cargos?

—Nuestra prioridad son nuestras asociaciones, a ellas nos debemos. Debemos darles voz y visibilidad por medio de nuestra revista y nuestra página web. Allí donde ellos no llegan, llegamos nosotros. Por medio de encuestas conocemos sus necesidades y las elevamos a organismos públicos y privados en nuestras entrevistas y reuniones. También les damos la posibilidad de participar en los medios de comunicación, que acuden a la federación para recabar información sobre el tema y que buscan testimonios concretos.

Creer, continuar promoviendo nuevas asociaciones y grupos de ayuda mutua, tan necesarios en este campo de las ER donde el afectado se siente único, aislado, olvidado y el apoyo mutuo e intercambio de experiencias es tan confortador, es una de nuestras metas a través de nuestro Servicio de Información y Orientación (SIO), una línea de ayuda telefónica, personal y por Internet, atendida por personal especializado, que sólo este año ha recibido 3600 consultas, un 108% más que el año pasado. Aparte de mejorar, esta actividad, se pondrán en marcha nuevos servicios en cuanto nuestra infraestructura lo permita y tenemos previsto mejorar la comunicación interna y externa, con un nuevo diseño de nuestra página web y un la edición de un boletín electrónico.

Por otra parte, una de nuestras prioridades es impulsar y dar a conocer la Fundación FEDER que acabamos de crear. La investigación, aunque a largo plazo es la esperanza para muchas familias con enfermedades raras. La puesta en marcha

de proyectos de investigación es un sueño que llevamos acariciando desde hace mucho tiempo y que en breve se va a hacer realidad. Somos conscientes de que en los presupuestos generales del Estado se dedican pocos fondos para la Investigación, por eso pedimos que se nos permita contar con herramientas, como puede ser un Telemaratón en televisión, tal y como se hace ya en otros países europeos, que nos provea de fondos a través de nuestra Fundación. Para nosotros el estudio de estas enfermedades, su epidemiología, centros de referencia, bancos de tejidos, terapias innovadoras, medicamentos huérfanos es esencial y prioritario, es un reto para nuestro futuro y el de nuestros hijos. Desde FEDER se ha apoyado estudios de calidad de vida y dependencia y se han firmado acuerdos de colaboración con algunas sociedades médicas y esto nos gustaría seguir potenciándolo.

Como representante de la Federación, me gustaría que, se reconociera la papel de FEDER, como aglutinador de experiencias de pacientes con ER y por la labor de asesoramiento, información y apoyo al afectado que está desempeñando; como consecuencia, que esto se materializara en más apoyos institucionales.

También desearía que se tuviera en cuenta la opinión de FEDER y por tanto de los afectados, en cualquier decisión política que nos vaya a afectar. Con este fin, elaboramos y presentamos documentos de posicionamiento sobre las distintas leyes y normativas que salen, como es la de dependencia, conciliación familiar, diagnóstico genético preimplantacional, medicamentos huérfanos, etc.

En el ámbito interno, me gustaría fortalecer la estructura de FEDER y abrir nuevas Delegaciones y a nivel externo, mantener y aumentar la visibilidad de FEDER y estrechar la colaboración con los dos centros que se van a ocupar de estas enfermedades, pilares básicos para nuestro futuro: el Centro de Atención a los Afectados por ER y a sus Familias, en Burgos, dependiente del Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales y el Instituto de Investigación en Enfermedades Raras, situado en el INS Carlos III, en Madrid, dependiente del Ministerio de Sanidad.

—Por lo que vemos por el equipo, es un equipo de continuidad,

¿qué le pediría a los miembros del equipo?

—A los miembros de la Junta Directiva les pido compromiso, responsabilidad en la dirección de la organización.

FEDER cuenta con una Junta Directiva voluntaria, formada por afectados o familiares de afectados, que aparte de su familia tiene su asociación respectiva y su trabajo y que hace un esfuerzo extra y solidario por todas las enfermedades raras. Los miembros de Junta, representan, por su formación personal, a un abanico muy amplio de profesiones: farmacéutico, médico, informático, abogado, graduado social, psicólogo, administrativo, filólogo, muy útiles a nivel consultivo y para una buena marcha de la federación. Por tanto, me siento orgullosa del equipo que me corresponde ahora liderar y tengo confianza en que con todos ellos podremos conseguir los objetivos que nos hemos marcado para estos años.

Por otra parte, tengo también que decir que FEDER cuenta con un equipo de personal muy competente y cualificado: trabajadoras sociales, psicólogos, administrativos, periodistas, etc. capaces de llevar de forma eficiente el trabajo diario de la organización.

Plan de Acción de FEDER

—¿Y a las asociaciones integradas en FEDER?

—Les pido apoyo, colaboración y solidaridad. El éxito o fracaso de FEDER depende de todos. Hay muchos frentes abiertos y los necesitamos a todos. En este sentido estamos orga-

nizando grupos de trabajo en los que todos pueden participar de forma directa y activa.

—¿Cuáles son los programas en los que espera trabajar y los que más le preocupan?

—Aquellos que no estén cubiertos por la Administración. En el ámbito social: favorecer la integración escolar y laboral de las personas que padecen ER. En el ámbito sanitario: impulsar la designación de centros de referencia o excelencia para que estas personas reciban una buena atención y tratamiento y la promoción de líneas de investigación por medio de la Fundación.

—¿Cómo piensa que podría dinamizarse el proyectado Plan de Acción de FEDER?

—El Plan de Acción de FEDER, vertebrado en 10 ejes, pretende el abordaje global del problema de las Enfermedades Raras, y para que esto se pueda llevar a cabo es necesario la implicación de varios Ministerios: el de Sanidad, el de Trabajo y Asuntos Sociales y el de Educación. Como se puede deducir, es difícil de implementar pero sólo haría falta un poco de sensibilidad y buena voluntad por parte de los políticos, poniéndose en la piel de estas familias, para hacerlo posible. Tendremos que trabajar con cada Ministerio la parte del Plan de Acción que sea de su competencia y solicitarles que se apoye con una dotación económica que lo haga viable. Lo que esperamos es que se vehiculice la forma de afrontar esta situación de emergencia. Las enfermedades raras, por su gravedad en muchos casos, tienen impacto no sólo en el afectado sino en toda la familia, nos referimos al aspecto sanitario, social y económico.

Sin acción política, sin leyes o normativas no avanzaremos nada. En España tenemos la dificultad añadida de que, aunque se aprueben leyes, luego es competencia de las CC.AA. su aplicación y administración en los campos en los que se tenga competencia. Es por lo que FEDER tiene que trabajar tanto a nivel del Estado como a nivel autonómico y por ello la creación de Delegaciones en las diferentes CC.AA. Esto hace mucho más compleja la organización.

Para entender la necesidad de un Plan de Acción, es necesario, como he dicho anteriormente, conocer la especificidad de las ER, conocer el estado de abandono, aislamiento, desinformación y desconcierto en que



viven estos ciudadanos españoles, en desigualdad con respecto a sus conciudadanos,

Entonces, podremos hablar ya de necesidad de posibles reformas del sistema sanitario y hospitalario, para que los profesionales especializados puedan atender adecuadamente a estos pacientes, de prestaciones sanitarias equivalentes en las distintas CC.AA. de ayudas económicas para acceder al tratamiento en estos centros, de coordinación de equipos de investigación y bancos de muestras, de promoción de la investigación, de apoyo escolar y laboral necesario para poder llevar una vida con normalidad.

En este momento se está celebrando una Ponencia en el Senado, un grupo de trabajo para estudiar las enfermedades raras y la necesidad de un Plan de Acción Nacional para las ER. Esto ya es un paso, es un éxito que a nivel político se esté tomando en consideración este tema, pero no es bastante, pues este grupo de trabajo, que está realizando entrevistas a personas implicadas en este mundo, dará sus recomendaciones al final de dichas entrevistas, es decir, tal vez en la primavera del 2007, que elevará al Gobierno. Estas recomendaciones, después de esperar casi un año, pueden ser seguidas o no por el Gobierno, tal vez ya volcado en las próximas elecciones generales, no digamos ya si se dilata tanto que cambia el Gobierno de la Nación... Por eso nos vemos en la obligación de solicitar diversas entrevistas con los diferentes partidos políticos y con miembros del Gobierno par agilizar estas medidas tan esperadas. Los enfermos no pueden esperar tanto.

Centros de Referencia e Investigación

—¿Y los Centros de Referencia?

—Este tema para mí es clave. No habrá una buena atención sanitaria hasta que no se designen centros de referencia para cada una de las ER o grupos de ER, siempre en coordinación con el médico de zona. Esto agilizaría el diagnóstico y tratamiento, evitando o retrasando en muchos casos un deterioro irreversible

Somos conscientes que es difícil que todos los médicos conozcan todas las ER, pero al menos que los pediatras o médicos de familia dispon-

gan de la información necesaria para poder redirigir a un paciente con sospecha de ER a un centro de experiencia, Esperamos del Sistema que sepa organizar y gestionar el proceso de atención a estos pacientes.

Creemos imprescindible la formación de especialistas en las facultades de medicina, la creación de equipos multidisciplinares y redes de equipos o centros especializados para que puedan intercambiar o canalizar la información actualizada y la dotación de infraestructura y aparatos a dichos equipos.

—¿Cuál va a ser su actuación y la de su equipo respecto al tema de Investigación en ER? Estamos a años luz respecto a otros países, ¿a qué meta piensa que debemos llegar al respecto?

—Aparte de lo dicho anteriormente, tengo que señalar que estoy a favor de todo avance científico que pueda mejorar la calidad de vida de los afectados por ER. Lo que hay que hacer es legislar, controlar y vigilar ese tipo de investigaciones, pero nuestro deber es apoyarlas, teniendo sumo cuidado de que se respete la confidencialidad y anonimato de estas personas que participan en la investigación y se garantice la información sobre los procesos de la misma.

Efectivamente, en España faltan incentivos a la investigación, tanto económicos como de motivación a los investigadores, pero no sólo se está a años luz de otros países europeos en este tema, sino también en prestaciones socioeconómicas que palien la minusvalía que te produce la enfermedad rara. En los países nórdicos, el Estado se hace cargo de suplir todas las deficiencias que tiene un discapacitado por medio de ayudas técnicas, adaptación del hogar, del coche y apoyo personal. También cubren los gastos de traslado, atención y tratamiento a un centro especializado o con experiencia en tu enfermedad. En esto queda mucho por hacer aún.

FEDER en Europa e Iberoamérica

—Respecto a Europa, ¿va a cambiar algo la actuación de FEDER como miembro de EURORDIS, quizá mayor presencia, mayor presentación de iniciativas?

—Casualmente, en la última Asamblea de EURORDIS, a primeros

de mayo, he sido elegida vicepresidenta de EURORDIS, lo que quiere decir que estaremos aún más informados e involucrados en todas las actividades y proyectos de esta organización.

Nuestra trayectoria en EURORDIS ha sido de continua y activa colaboración, pues varios miembros de FEDER hemos sido miembros de su Junta Directiva. Pero aparte de eso, también he ejercido de coordinadora en España de proyectos como el PARD I (MH) y PARD III (líneas de ayuda). Actualmente represento a FEDER en el Consejo de Alianzas Nacionales, comité asesor a la Junta de EURORDIS y de apoyo mutuo entre Federaciones Nacionales de ER y lidero un grupo de trabajo del proyecto RAP-SODY, Rare Disease Patient Solidarity, subvencionado por la comisión Europea, que se va a poner en marcha en estos días. Gracias a EURORDIS tenemos voz en las Instituciones Europeas, y hemos participado en sus Conferencias Europeas de ER, como la última celebrada en Luxemburgo en el 2005.

En muchas ER, en las que la incidencia es tan pequeña, hay que actuar a nivel europeo para acumular los casos necesarios para un estudio o investigación y para tener un centro de referencia de diagnóstico y tratamiento

—Somos conscientes de la labor que FEDER ha iniciado en Iberoamérica, en acciones de asesoramiento y colaboración ¿cuál va a ser la colaboración de esos países hermanos?

—Desde FEDER, nuestra postura con los países de Iberoamérica ha sido siempre de apoyo y colaboración y lo seguirá siendo, pero hay que añadir que desde nuestras asociaciones miembro se está haciendo también una labor loable, cada una de ellas está compartiendo información con sus homólogas en Iberoamérica si existen y, en caso negativo, promoviendo la formación de éstas. Las nuevas tecnologías, como es el uso generalizado de Internet, ha facilitado mucho el hecho de estrechar de lazos entre países de habla hispana, al expresarse en el mismo idioma y encontrar comprensión al otro lado del Océano. Tanto en la página web de FEDER como en las de sus asociaciones se reciben muchas consultas diarias de estos países que son atendidas con toda la atención y el cariño que se merecen.

Andalucía

II JORNADAS INTERDISCIPLINARES SOBRE EL SÍNDROME X-FRÁGIL Y TRASTORNOS GENERALIZADOS DEL DESARROLLO

Sevilla. (Crónica de **M.^a Angeles Martinez**, equipo psicosocial FEDES Andalucía). — Durante 36 horas distribuidas en tres días, del 3 al 5 de diciembre se ha debatido, por 50 expertos y 150 participantes con representantes de casi todas las autonomías, Estados Unidos y Chile, entre profesionales y afectados, la problemática actual del Síndrome X-Frágil y los trastornos generales del desarrollo (TGD); han estado organizados por el Grupo de investigación en trastornos mentales de la Fundación IMABIS (Hospital Carlos Haya de Málaga). La Asociación Andaluza del Síndrome de X-Frágil (ARFRAX) y la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), y han sido financiadas por el Real Patronato sobre Discapacidad, la Junta de Andalucía y Janssen-Cilag.

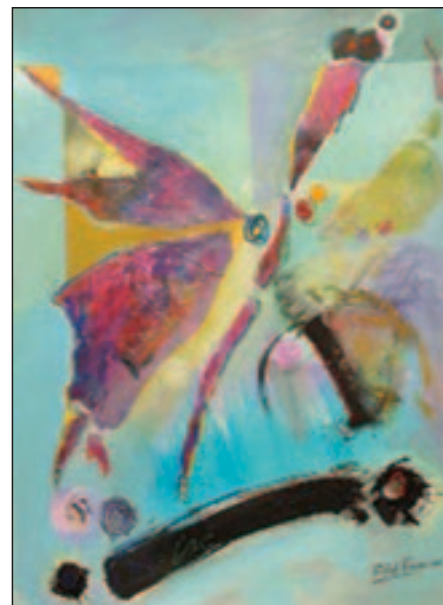
Estas Jornadas han permitido poner de manifiesto las carencias existentes actualmente en la atención que reciben estos trastornos, en especial el Síndrome X-Frágil que siendo la discapacidad intelectual más frecuente después del Síndrome de Down, es en la actualidad un gran desconocido en todos los ámbitos implicados (sanitario, educativo y social), lo que pospone el diagnóstico de los afectados, reduce la etapa de atención temprana, retrasa el desarrollo de

“ En la actualidad este Síndrome es un gran desconocido en todos los ámbitos implicados (sanitario, educativo y social), lo que pospone el diagnóstico de los afectados, reduce la etapa de atención temprana, retrasa el desarrollo de las personas afectadas ”

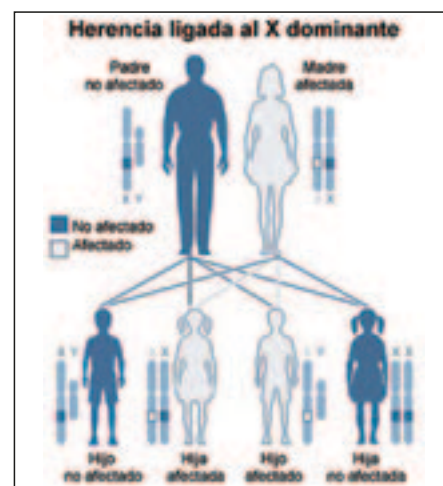
“ Estas Jornadas han permitido poner de manifiesto las carencias existentes actualmente en la atención que reciben estos trastornos, en especial el Síndrome X-Frágil ”

las personas afectadas, y evita que personas portadoras del carácter hereditario puedan decidir, en base a las técnicas disponibles en la actualidad, aquellos procedimientos más adecuados para prevenir la enfermedad que, por ser hereditarias, pudiesen padecer sus hijos.

El equipo psicosocial de la delegación de FEDER en Andalucía participó activamente en la realización de este evento.



“ El equipo psicosocial de la delegación de FEDER en Andalucía participó activamente en la realización de este evento ”





"Nelly Toral Suria, trabajadora social FEDER
M^a Mar Barquín López, trabajadora social FAMS
M^a José Sánchez Martínez, médica-Delegación FEDER Extremadura
Estrella Mayoral Rivero, trabajadora social-Delegación FEDER Extremadura

Infancia y Enfermedades Raras

En cualquier momento, en cualquier colegio un profesor se encuentra con un alumno afectado por fibrosis quística, o llega a las urgencias de un hospital un menor que padece el síndrome de huesos de cristal, o en un centro de atención socioeducativa los padres informan a los cuidadores de que su hija está afectada por el síndrome de Apert.

Estas enfermedades son muy distintas entre sí, pero todas tienen un denominador común, enfermedades raras, y eso hace que pese a las diferencias en su origen, evolución y grado de afectación todos los menores que las padecen compartan un handicap, la desinformación y la falta de recursos sanitarios, educativos y sociales.

INFANCIA Y ENFERMEDADES RARAS

Contenido

1. Definición de las Enfermedades Raras
2. Enfermedades Raras y Dependencia
3. Pediatría y Enfermedades raras
4. Dificultades del médico
5. Problemas para la familia
6. Propuestas de mejora
7. Educación y Enfermedades Raras
8. Intervención Psicosocial
9. Recursos desde la Administración pública
10. Intervención social de las asociaciones de Ayuda Mutua
11. Servicios de FEDER



Definición de las Enfermedades Raras

- * La Unión Europea define las Enfermedades Raras como todo proceso patológico cuya prevalencia es menor de 5/10.000 habitantes
- * La mayoría tienen algún defecto genético asociado, se dice que el 80%.
- * Según la OMS hay más de 5.000 Enfermedades Raras.
- * En conjunto suponen el 6-8% de la población.
- * Se manifiestan al nacimiento, en la infancia y en la edad adulta.
- * Las Enfermedades Raras en su mayoría son enfermedades crónicas que producen una gran morbilidad y mortalidad prematura, además de un alto grado de discapacidad y, por tanto, un deterioro significativo de la calidad de vida de los afectados
- * Según el Informe SESPA 2002 (Sociedad Española de salud Pública y Administración Sanitaria). «Uno de los retos que plantea el nuevo mapa sanitario es la atención a pacientes desplazados y el funcionamiento de los centros de referencia. Es inviable que las co-

munidades pequeñas tengan una cartera de servicios completa porque se dispararían los costes fijos, por lo que el desplazamiento de pacientes va a seguir existiendo».

- * Las Enfermedades Raras presentan dificultades añadidas con respecto a otro tipo de enfermedad grave e importante, debido precisamente a la rareza de la enfermedad.

- * Estas dificultades se asientan en los agravantes que presentan, tanto desde el punto de vista de la familia como del médico.



Enfermedades Raras y Dependencia

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

Las Enfermedades Raras en el Libro Blanco sobre la Atención a las personas en Situación de Dependencia en España.

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

El objetivo de este trabajo es ofrecer al conjunto de Administraciones Públicas, a los agentes sociales, a los movimientos representativos, a la comunidad científica, a los proveedores de servicios y a la sociedad general los elementos esenciales para poder debatir y llegar a un consenso previo a la iniciativa legislativa, que será presentada al Parlamento en el primer semestre de 2006.

En cuanto a los menores con graves problemas de desarrollo los define como uno de los grupos más importantes de las personas con discapacidad en situación de dependencia. Incluyendo en esta categoría, entre otros, enfermedades poco frecuentes como el autismo atípico, el Síndrome de Rett, el Síndrome de Asperger y el Trastorno desintegrativo infantil.

Además destacamos la apuesta que el Libro Blanco sobre la Atención a las Personas en Situación de Dependencia en España por un enfoque sociosanitario de la atención a las personas con discapacidad grave, que satisfaga la demanda de servicios de esta índole por parte de la ciudadanía. Este enfoque de trabajo es desde el que FEDER ha trabajado desde su creación, ya que entendemos que es el modelo más operativo y que atiende a la persona desde una visión integral.

Pediatría y Enfermedades Raras

En este punto queremos dar voz a los propios implicados en la atención sanitaria a los menores, los profesionales de la medicina y las familias, exponiendo las conclusiones a las que hemos llegado conjuntamente, dejándoles expresar sus opiniones y sentimientos en primera persona.

Dificultades del médico

1. La baja prevalencia dificulta alcanzar una casuística suficiente para desarrollar estudios robustos y relevantes que permitan fijar adecuadamente las complicaciones de estas enfermedades o establecer protocolos de trabajo y de tratamiento con fundamentos científicos sólidos.

2. Dificultad en la adquisición de experiencias.

3. Ante la dificultad diagnóstica el médico tiende a inhibirse derivando a otros médicos. Muchas veces no conoce si existen centros que puedan orientarles, otras veces desconocen los cauces para dar respuesta a las sucesivas necesidades que van surgiendo.

4. El abordaje de estas enfermedades de forma descentralizada y disgregada, plantea problemas

tanto a nivel ético como profesional.

5. Un profesional puede estar muy motivado e «ilusionado» por una E.R., revisando la literatura científica, de la cual no puede sacar conclusiones por las series cortas, impidiendo quizás mejores cuidados de profesionales con más experiencia, a veces únicamente por el número de casos que atienden.

6. Desconocimiento del manejo de la enfermedad por el profesional, debido a la falta de formación por la escasez de casos.

«...la inseguridad en general es la que me domina a la hora de ver a estos niños...».

«...A veces el médico no quiere derivar, pero transmite al paciente la inseguridad que tiene ante la enfermedad, por haber visto pocos casos e incluso el único...».

Problemas para la familia

1. Falta de recursos:

Financiación incompleta de los medicamentos que en ocasiones son numerosos y de elevado precio, y en los desplazamientos.

«...todos los días tengo que desplazarme 100 Km. para llevar al niño a estimulación...».

«...todos los días tengo que vender a mi niño por las ampollas que le salen me gasto un dineral en vendas...».

«...tiene una inmunodeficiencia, tienes continuos catarros y neumonías por lo que gasto mucho dinero en medicinas...».

2. En relación con los profesionales que atienden a estos pacientes:

Las familias atribuyen a los pediatras escaso interés por el enfermo una vez alcanzado el diagnóstico, insuficiente atención a los padres cuando piden información. Pero destacan como el nivel de implicación del pediatra de Atención Primaria es mayor que la del pediatra de hospital.

Coinciden en la necesidad de mejorar la coordinación entre los

distintos profesionales, hecho que se nota de manera especial en estas enfermedades porque suelen ser multisistémicas.

«...los médicos no tienen reuniones para hablar de los niños, porque cada vez que voy a una consulta me preguntan a mí que me ha dicho el otro especialista...».

«...hay pediatras que están haciendo negocios con estos casos, tenemos que ir a su consulta privada, debido a las listas de espera...».

«...si mi hijo no tiene diagnóstico, yo no sé si la estimulación que le están haciendo le va bien o no, voy a la seguridad social, voy a su consulta privada, pero no me quiere firmar para que a mi hijo le vean en otro sitio y yo sé que es un caso raro donde tienen que hacerle pruebas que tal vez aquí no puedan...».

«...cada vez que voy a urgencias porque el niño se pone malo me siento fatal, pues al decir el nombre de la enfermedad me transmiten que no saben que hacer con el niño, necesitaría un informe del pediatra que lo atiende sobre medidas a utilizar en caso de urgencias...».

3. La enfermedad afecta negativamente a las relaciones familiares y sociales y a la salud física y psicológica de los cuidadores.

«...me cuesta aceptar la enfermedad de mi hijo y no le he dicho a nadie lo que tiene, ni siquiera mi familia lo sabe pues no quiero que discriminen al niño. No conozco a ningún niño que tenga esta enfermedad...».

«...he llegado a estar fatal, pues no sólo es aceptar la enfermedad del niño sino todo lo que le rodea, familia, sociedad. Ahora estoy haciendo un tratamiento psicológico y estoy mejor...».

4. El escaso apoyo escolar se considera un problema importante, encontrando problemas desde preescolar.

«...los maestros tienen miedo, pues dicen que no están preparados y no saben cómo tratarle, necesitarían un cuidador para el sólo, no sé cómo se va a resolver pero mi niño se tiene que escolarizar porque el no tiene problemas de cabeza...».

«...mi niño lo quieren meter en infantil de 4 años, pero por su retraso psicomotor iría mejor en 3 años, me dicen que no puede ser porque la ley está así, pienso que para estos casos se tendría que ser mas flexibles...».

5. Son muchas las dudas que tienen las familias sobre el manejo físico del paciente, alimentación, cuidados especiales.

«...al principio tienes mucho miedo y no sabes como hacerlo, porque nadie te enseña cómo debes cuidarle, gracias a que he encontrado una asociación a nivel nacional y me ha orientado...».

6. Las familias valoran mucho que el médico les transmita comprensión, apoyo y ayuda, incluso que les haga partícipes en la búsqueda de posibles soluciones, pues así ellos se sienten libres para transmitirles lo que encuentran sobre la enfermedad.

«...el médico me dijo: si encuentras información sobre la enfermedad me la traes, que yo estoy dispuesto a mandarte donde sea...».

Propuestas de mejora

Los padres y madres piden que se acorten los tiempos de espera para hacer pruebas diagnósticas y para recibir resultados, mejorar el diagnóstico precoz, el cribado neonatal y el consejo genético.

La figura del «COORDINADOR» y del Centro de Referencia

es fundamental evitando pruebas innecesarias y acelerando el proceso diagnóstico, y la elaboración de informes apoyando y dirigiendo a los padres ante la angustia que supone un niño sin diagnóstico o con un diagnóstico de enfermedad poco común.

La familia siente que si la enfermedad es rara y la mayoría de las veces sin tratamiento que cure y con múltiples complicaciones, es necesario tener un trato diferencial en cuanto listas de espera, pues a veces tienen que ir a consultas privadas para evitar las listas de espera.



Educación y Enfermedades Raras

El proceso de escolarización de los menores con enfermedades raras supone en muchas ocasiones para ellos y para sus familias una barrera más contra la que han de luchar. Las continuas pruebas diagnósticas, ingresos hospitalarios intermitentes y desconocimiento de sus características y necesidades por parte del personal docente hacen que la historia de su escolarización sea en demasiadas ocasiones la de un fracaso.

Especialmente significativa es la dificultad con que se encuentran los menores que sufren enfermedades neurológicas que afectan a la conducta, como pueden ser el Síndrome de Tourette o el de Prader Willi, ya que su enfermedad les impide mantener una conducta normalizada, y esto en muchas ocasiones conlleva la incompreensión y el rechazo de sus compañeros. Aislamiento que padecen también los menores cuya enfermedad incluye

características físicas poco frecuentes, como la talla baja, que sufren las burlas de sus compañeros.

Todas estas dificultades condicionan el proceso de escolarización y dan lugar a una situación de fracaso escolar y falta de cualificación académica y profesional.

Las repercusiones posteriores de esta situación son obvias, como lo es la necesidad de romper esta dinámica, y de que la escuela sea realmente un instrumento de com-

pensación de las desigualdades. La formación de los profesionales y el intercambio de información y experiencias, junto con la intervención coordinada con asociaciones de padres y madres son algunos de los instrumentos con los que contamos para conseguir que la etapa escolar contribuya a una mayor integración de los menores con enfermedades raras, y les abra las puertas a una completa integración laboral y social.

Intervención Psicosocial

Recursos desde la Administración Pública

Una de las reivindicaciones más importantes del movimiento de personas con enfermedades raras en España ha sido la creación, a nivel estatal, de un Centro de Referencia. El Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales, a través del IMSERSO, está en proceso de creación del Centro Estatal de Referencia de Atención Sociosanitaria a personas con Enfermedades Raras, cuyo objetivo estratégico será conseguir una mayor atención para las personas que tienen enfermedades poco comunes.

Este centro priorizará la atención la atención a niños y jóvenes afectados por Enfermedades Raras.

Se trata de un centro concebido como un recurso estatal, que tiene encomendadas misiones de coordinación, investigación, innovación, formación de profesionales, divulgación y sensibilización, apoyo a los recursos y otros.

En cuanto a las dificultades con respecto a las prestaciones sociales y sanitarias radica en que estas enfermedades, debido a su desconocimiento, no son evaluadas con criterios específicos para enfermedades raras, ya que el Real Decreto 1971/1999, de 23 de Diciembre, de procedimiento para el reconocimiento, declaración y calificación del grado de minusvalía no los incluye, motivo por el cual se les valora con un grado que no está acorde con las desventajas reales que su enfermedad les supone, llegando incluso a reconocerseles un grado de minusvalía inferior al 33%. A esto se suma el hecho de que muchas de estas enfermedades pese a su cronicidad no se consideran como «enfermedades crónicas», negándose así a las familias el acceso a la prestación farmacéutica y una aportación reducida de los medicamentos necesarios, que no suponga otra barrera económica insalvable para muchas

familias, una vez más discriminadas con respecto a otras enfermedades crónicas más comunes.

La falta de estudios y registros de personas con enfermedades raras y la falta de intercambio de información entre los profesionales de las distintas áreas es un problema más para la atención a los menores con enfermedades raras. La creación en 2002 de la Red Epidemiológica de Investigación en Enfermedades Raras por parte del Instituto de Salud Carlos III trata de aportar un mayor conocimiento de la situación de las mismas, en términos clínicos y epidemiológicos, con el fin de orientar el desarrollo de pautas de intervención socio-sanitarias adecuadas.

En este sentido hemos de destacar como elemento novedoso y modelo de actuación, la creación por parte de la Consejería de Salud y Consumo de la Junta de Extremadura, mediante la Orden de 14 de Mayo de 2004, del Sistema de Infor-

mación sobre Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Extremadura. El Sistema de Información sobre Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Extremadura quedará incluido como un sistema de información especial dentro de la Red de vigilancia epidemiológica de Extremadura y se ajustará en todo momento a los protocolos vigentes establecidos por la autoridad competente en base a los conocimientos científicos del momento. Este Sistema de Información sobre Enfermedades Raras contempla la puesta en marcha de un Registro de Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Extremadura, cuyos fines son aportar la información específica a la administración sanitaria sobre la incidencia y evolución de los enfermos con patologías englobadas dentro de la rúbrica de enfermedades raras, para conocer los factores que la determinan y plantear así las estrategias de prevención,

así como realizar estadísticas periódicas y contribuir a la investigación científico-médica.

Desde FEDER hemos valorado igualmente como muy positivo el reconocimiento por parte de la sanidad andaluza del derecho de los usuarios al acceso al diagnóstico ge-

nético preimplantatorio. El Decreto 156/2005, de 28 de Junio, por el que se regula el Diagnóstico Genético Preimplantatorio permitirá a las parejas con enfermedades hereditarias tener hijos sanos. Con ello, Andalucía se convierte en la primera comunidad autónoma española que

incorpora esta prestación a la cartera de servicios sanitarios. 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 si-

guientes patologías raras 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.

Intervención social desde las asociaciones de ayuda mutua

El papel de las asociaciones de ayuda mutua, y más concretamente aquellas que tienen como objeto de atención a personas afectadas por ER y sus familias, es básico para el abordaje integral de estas patologías, convirtiéndose en muchos casos en el único soporte (emocional, informativo...) que tienen las familias, sobre todo en aquellos casos en los que la patología es diagnosticada durante la infancia.

Las asociaciones pretenden realizar una intervención global, que abarque todos los ámbitos: psicológico, laboral, educativo, sanitario y, por supuesto, social, teniendo tres líneas de trabajo bien diferenciadas, aunque íntimamente relacionadas entre sí y en absoluto excluyentes:

Atención directa a personas afectadas y sus familias. Quizá esta sea la labor que requiere de las asociaciones un mayor esfuerzo y dedicación, invirtiéndose gran número de profesionales y recursos con los que éstas cuentan. Las asociaciones cubren una de las principales demandas de las personas afectadas y sus familias, además de ser una de las más olvidadas en general, como es la INFORMACIÓN, entendida ésta como un acercamiento progresivo a la patología y sus consecuencias, en un lenguaje claro y sencillo, no olvidando aquellos aspectos negativos, que por supuesto deben conocer, sino aportando también todas aquellas potencialidades y recursos de los que se dispone para el afrontamiento de las situaciones que se darán, probablemente, en el futuro. Es muy importante señalar que en esta transmisión de información juegan un papel fundamen-

tal profesionales de todos los ámbitos (sanitario, psicológico, social...) que facilitan y «traducen» a un lenguaje inteligible dicha información y que en muchos casos son colaboradores desinteresados de las asociaciones. Dentro de las asociaciones las personas afectadas y las familias, como hemos dicho juegan el papel principal cuando es un/a menor el diagnosticado, encuentran también el soporte emocional necesario para afrontar bien la falta de un diagnóstico o la confirmación de éste, pudiendo compartir sus experiencias, temores, expectativas... con otras personas afectadas y otras familias que se encuentran en la misma situación.

Mejorar el conocimiento de la/s patologías específicas, en su caso, con una descripción de sintomatología, centros de referencia, guías para padres y/o profesionales... lo que hace que sepan compaginar perfectamente actividades informativas con otras formativas (cuestión vital para algunos profesionales que desconocen en su mayoría las ER, como puede ser el profesorado), sin olvidar que tanto unas como otras incluyen siempre la sensibilización sobre la situación, características y necesidades del colectivo.

Promoción de la labor investigadora, fundamentalmente en el ámbito clínico, instando a la elaboración de protocolos diagnósticos y de intervención. En este sentido es fundamental el papel reivindicativo de estas acciones, que se acompañan de estudios y propuestas elaboradas a partir de la experiencia de las propias personas afectadas y sus familias.

Servicios de FEDER

Como recurso sociosanitario, FEDER gestiona desde el año 2000 el Servicio de Información y Orientación sobre Enfermedades Raras, una línea de ayuda telefónica, que también realiza intervenciones través de correo electrónico y atención personal en sede. Se trata de un servicio pionero en nuestro país que trabaja con una base de datos a nivel nacional, que nos permite crear Redes de Pacientes y familiares y romper la cadena de aislamiento, dispersión y soledad en que se encuentran.

Dado que un 80% de las ER son de origen genético, FEDER informa y orienta a los padres sobre los pasos a seguir para que desde la administración sanitaria se le facilite la realización de cariotipos y prevención primaria mediante el consejo genético.

El Servicio de Información y Orientación sobre Enfermedades Raras está gestionado y atendido desde su creación por Trabajadoras Sociales y cuenta con la colaboración de otros profesionales de la psicología, del derecho y de la medicina. El servicio ofrece los siguientes servicios a afectados, familiares y profesionales:

Búsqueda de profesionales de referencia de una determinada enfermedad.

Puesta en contacto con otros afectados para que se intercambien información y apoyo.

Apoyo para unirse en asociaciones y puedan obtener respuesta a sus demandas por parte de la administración.

Búsqueda de información concreta, (Ej. donde se puede obtener un determinado compuesto para la elaboración de un medicamento, donde se realizan test genéticos de enfermedades, etc).

Apoyo a los profesionales en sus necesidades para una mejor atención.

Búsqueda de recursos en general (educativos, sociales, psicológicos, etc).

Elaboración de informes para la Administración y autoridades competentes para que se contemple la necesidad de atención de la problemática detectada por Feder sobre enfermedades raras.

Atención psicológica a afectados que lo necesitan.

Apoyo y orientación en la creación y en la puesta en marcha y gestión de las asociaciones de ayuda mutua.

El deseo de FEDER es que todos aquellos familias con hijos afectados por una Enfermedad Rara, sientan que no están solos y que desde nuestra debilidad cada uno de nosotros somos un granito de arena en esta gran playa de la vida que nos ha tocado vivir. Todos tenemos algo que aportar, por ello afectados, profesionales, instituciones y personas interesadas formamos FEDER, trabajando conjuntamente para mejorar la calidad de vida de las personas afectadas por enfermedades raras.

El SIO, en el Senado

El Servicio de Información y Orientación de FEDER fue el protagonista ante la ponencia encargada de analizar la especial situación de los pacientes de ER y especialmente de las medidas sanitarias, educativas y sociales que contribuyan a un adecuado tratamiento de los enfermos y de sus condiciones de vida del Senado del pasado 14 de junio, en Madrid.

Vanessa Pizarro, trabajadora social de FEDER, en representación de la Federación expuso el tema enmarcándolo en el gran contexto de las Enfermedades Raras en España y la importancia de contar con este Servicio, estructurando su ponencia en varios apartados:

¿Están satisfechas las necesidades de los afectados por enfermedades Raras?

La importancia del análisis de las necesidades de este colectivo reside en la identificación de las necesidades específicas que permitirán asignar recursos de manera eficiente. Agradecer también a los pacientes quienes tanta información nos aportan desde su propia experiencia.

Tal y como expuso en su día Moisés Abascal, presidente de FEDER, entre lo servicios con los que cuenta la Federación nos encontramos el Servicio de Información y Orientación en Enfermedades Raras (SIO) es un servicio único en España. Supone el Termómetro más importante de la situación de las personas afectadas por enfermedades raras y sus familias en España.

Mensajes como estos son recogidos por el servicio desde sus inicios:

Enfermedad de Günter. Fide Mirón cuenta su historia:

«¿Hay personas en algún lugar con la misma enfermedad que yo? ¿Podrían por fin interesarse por esta enfermedad los médicos, investigadores y fabricantes? ¡Bueno, decidles que se pongan en contacto conmigo!» Fide no está enviando una llamada desesperada, sino un mensaje optimista a pesar de su mutilación marcada que incapacita a esta española de treinta años que siempre camina hacia delante.

Servicio de Información y Orientación sobre Enfermedades Raras (SIO)

FEDER gestiona desde el año 2000 el Servicio de Información y Orientación sobre Enfermedades Raras consistente en:

Línea de ayuda telefónica:

902 18 17 25

www.enfermedades-raras.org

— Atención presencial en las sedes: Se trata de un servicio que trabaja con una base de datos a nivel nacional que nos permite:

“ Durante la exposición en el Senado se analizaron casos reales representativos de las dificultades de estas familias ”

— Crear redes de pacientes: Romper la cadena de aislamiento, dispersión y soledad en que se encuentran.

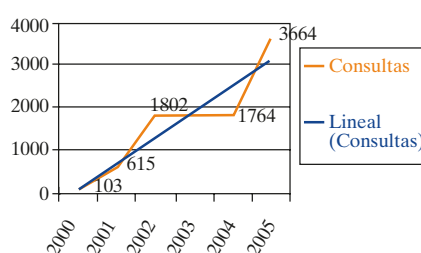
Además se constituye en canal de información y apoyo para este colectivo.

El primer planteamiento del SIO fue la de ofrecer toda la información y recursos posibles sobre la enfermedad de la persona afectada, el familiar o profesional en el caso de que no contasen con asociación de referencia. Con el tiempo nos fuimos dando cuenta que el SIO se convertía en un Recurso en sí mismo que generaba información y documentación respecto a este colectivo.

Además, pasaba a ser un recurso en sí porque amortigua el impacto del diagnóstico, la angustia de falta de tratamiento y la incertidumbre de la desinformación. En muchas ocasiones los profesionales realizan labores de acompañamiento, contención y soporte emocional.

El SIO en cifras

Para valorar la dimensión que alcanza el SIO vamos a presentar las cifras más llamativas:



El Servicio está siendo atendido en la actualidad por un equipo de siete profesionales formado por trabajadores sociales y psicólogos en las cinco delegaciones de la entidad.

Desde sus comienzos hemos vivido un crecimiento muy llamativo y hemos sentido que se producía una respuesta positiva hacia nuestro proyecto.

El incremento más importante se produjo en 2005 puesto que se llegaron a atender 3664 consultas.

Este incremento ha sido motivado por:

Aparición en los Medios de Comunicación generales y especializados. Siempre que se ha producido una aparición en los Medios el SIO se ha visto desbordado.

Incremento de la capacidad de FEDER para la atención de las consultas.

Principalmente por la necesidad de los enfermos y sus familias de conocer más sobre la enfermedad.

A día de hoy, en el año 2006, se llevan atendidas 1850 consultas sobre 550 enfermedades distintas. Este dato nos adelanta un nuevo aumento por quinto año consecutivo y también nos habla de más de 11.000 consultas atendidas.

Se ha fomentado la creación de 47 Redes de apoyo formal.

Se han producido más de 300 contactos facilitados entre afectados/familias que no cuentan con asociación de referencia.

¿Cuáles son las necesidades de sus afectados?

Llegados a este punto hablaremos de las necesidades de las personas afectadas por enfermedades raras y sus familias.

Es necesario recordar que las ER son graves o muy graves, el 80% de ellas congénitas, pueden aparecer en la niñez o en la edad adulta y son incapacitantes y muy difíciles de tratar.

Cuando en el seno de la familia nace un hijo con una ER, el grupo familiar experimenta un cambio impactante que repercutirá a lo largo de todo el ciclo vital.

En la primera fase la pérdida de expectativas, el miedo y el desencanto será demoledor, después se abrirán paso los sentimientos de sobreprotección y rechazo, el intento de comprensión y, por fin la fase de adaptación.

Cada persona, cada familia, busca los apoyos instrumentales que va necesitando sobre la marcha y apoyos emocionales que suelen encontrarse entre quienes pueden disponer de soluciones médicas (ámbito



médico sanitario), o asociaciones de afectados que son el único punto de referencia para el choque emocional que supone el sentirse enfermo y único.

Las Asociaciones y grupos de ayuda mutua significan para muchas familias una fuente segura y fiable de información y seguimiento de la enfermedad en los términos que la familia y el afectado son capaces de comprender.

“ El Servicio está siendo atendido en la actualidad por un equipo de siete profesionales formado por trabajadores sociales y psicólogos en las cinco delegaciones de la entidad. Desde sus comienzos hemos vivido un crecimiento muy llamativo y hemos sentido que se producía una respuesta positiva hacia nuestro proyecto. ”

Las Necesidades de los afectados. Casos Reales

En los últimos seis años hemos venido recogiendo las demandas, angustias y necesidades de este colectivo. Consideramos que FEDER y el Servicio que nos ocupa habla en nombre de las familias y las personas afectadas por enfermedades raras. Más allá de centrarnos en una u otra enfermedad podemos extraer la problemática común a todas ellas.

¿Qué podemos hacer?

Desde el SIO consideramos básico un abordaje integral de estos pacientes. Se plantean tres líneas de trabajo bien diferenciadas pero relacionadas entre sí:

— Facilitar toda la información y recursos recogidos de lo propios pacientes para ello se ha implementado una base de datos nacional y accesible a los técnicos de FEDER con un tratamiento de máxima confidencialidad. El SIO es fuente de información y documentación.

— Atención directa a la persona afectada y su familia: En la que se utilizan unas técnicas de comunicación mediante un proceso que incluye cuatro fases:

1. Recogida de la información que nos facilita la persona que consulta y acogimiento.
2. Clarificamos significados con él.
3. Ver las limitaciones del SIO. Informando de que no contamos con personal médico que pueda orientar sobre tratamientos, pronósticos, etc.
4. Abrir nuevas opciones: contacto con otras personas afectadas, fomentar las redes de pacientes con el fin de constituir una masa crítica, buscar información en un acercamiento progresivo a la patología, sus cuidados, etc.

— Traslada las necesidades y reivindicaciones de las personas afectadas y sus familias a quien corresponda. Lanzar estudios y propuestas a partir de experiencias de las propias personas.

Es importante tener en cuenta que la respuesta que ofrece el SIO no es solo la que se ofrece hoy sino que mañana, dentro de un mes, un año podemos contactar de nuevo con esa persona y facilitarle información nueva, la creación del un grupo que le pueda interesar, o un nuevo caso como el suyo recién diagnosticado.

¿Qué no podemos hacer?

El resto de necesidades. Corresponde a las autoridades establecer una serie de propuestas que vayan favoreciendo la igualdad en la atención.

En nombre de los afectados, agradecemos la puesta en marcha de esta ponencia, así como su participación y compromiso para que alcance una propuesta concreta, que aborde de forma integral las necesidades de los afectados por Enfermedades Raras.

Rafael, Paula, Alicia, Roberto y Fide son solo un ejemplo de la desfavorable situación en que viven miles de personas y sus familias.

A Vds. y a todos ellos, gracias también.

Intervenciones complementarias

La exposición de la representante de FEDER, se complementó con el análisis de la especial situación de los pacientes de ER, y especialmente de las necesidades sa-

nitarias, educativas y sociales que contribuyen a un adecuado tratamiento de los enfermos y de sus condiciones de vida.

A este respecto, resultó especialmente interesante asistir a la comparecencia de la directora de MUFACE, Ángeles Fernández Simón quien se mostró dispuesta para cualquier apoyo que se pudiese requerir de su institución para localizar a las personas afectadas por enfermedades raras y difundir la información a través de los medios de los que disponen: web, revista, etc.

La intervención de la directora de Farmacia, Sra. Pajares fue más compleja y densa, explicó los mecanismos para la designación de medicamentos huérfanos y transmitió su sensación de que las protecciones para las enfermedades raras estaban contempladas suficientemente. En mi intervención manifesté nuestro desacuerdo al respecto.

La intención de FEDER, en exposición de Vanesa Pizarro, trabajadora social de FEDER consistió en mostrar, mediante la exposición de casos reales, todas y cada una de las necesidades de las personas afectadas por enfermedades raras y sus familias, de este modo pudimos poner cara y nombre a cada situación. Creo que conseguimos nuestro objetivo: que los miembros de la Comisión fueran conscientes de todas las personas que saldrán beneficiadas con motivo de la Ponencia en la que estaban trabajando, además mostrábamos lo que desde FEDER podíamos hacer y lo que quedaba pendiente y no estaba en nuestras manos.

En el turno de preguntas agradecieron la labor que FEDER viene realizando, felicitando a la Federación por tener un Servicio excepcional. Se interesaron por el posicionamiento de FEDER ante la Ley de Dependencia, la relación con los diferentes organismos autonómicos y corporaciones locales, el modo en que difundimos nuestro servicio, el personal con el que contamos.

También se interesaron por la situación de la mujer ante las Enfermedades Raras y también el modo en que FEDER se coordina con las diferentes entidades socio sanitarias para desarrollar su labor.

Vanesa Pizarro fue respondiendo a cada una de sus cuestiones, explicando la estructura de FEDER y el Servicio, las carencias en cuanto a la dotación y la «juventud» de la Federación en lo que respecta a propuestas en áreas más avanzadas de (empleo, formación, etc...), recalando la gravedad de los aspectos urgentes de atención.

Como resultado quedó patente la importancia de esta Ponencia para este colectivo y la absoluta disponibilidad de FEDER para cualquier cuestión que se considerase oportuno.

Madrid (Crónica de Claudia Delgado, coordinadora de FEDER).—Bajo este lema se celebrará la primera Semana de Enfermedades Raras que tendrá lugar entre los días 21 y 27 de octubre de 2006. Este nuevo proyecto pretende ser una semana de sensibilización y apoyo con las miles de familias que, en nuestro país, sufren el dramático impacto de una enfermedad rara (ER).

La principal meta es conseguir no sólo una sociedad mucho más informada, concienciada y preparada para luchar contra esta enfermedad sino también la capacitación de fondos para fortalecer nuestro Servicio de Información y Orientación en ER puesto que tanto niños, adolescentes como adultos necesitan que amplíemos nuestra capacidad de servicios para atenderles mejor.

«...Un problema de esta naturaleza, te convierte en un ser incomprendido. Hemos oído barbaridades como que ara qué invertir recursos en niños que jamás serán productivos y morirán pronto. ¿Pero es que mi hijo no tiene derecho a vivir?».

(Testimonio de una madre)

¿Qué es la Semana de Enfermedades Raras?

Se trata de una iniciativa con grandes perspectivas ya que supone la primera «fiesta» de la solidaridad con los afectados por este tipo de patologías. No debemos de olvidar que las Enfermedades Raras afectan a más de 3 millones de personas en nuestro país y, que éstos, se ven totalmente desamparados. A ello se une la desinformación, falta de tratamientos, médicos especialistas, etc.

«No hay un manual de instrucciones que te indique como sobreponerte a una enfermedad rara. Pero sí hay un equipo dispuesto a ayudar a todos quienes los necesiten».

(FEDER)

Con la celebración de esta Semana de Enfermedades raras FEDER se propone aportar un poco de luz, aumentar la visibilidad, acerca de éstas dolencias. A través de un programa de actividades para todos los públicos, la Federación, en colaboración con la

SEMANA DE CONCIENCIACIÓN DE ENFERMEDADES RARAS

Fundación FEDER de Investigación para las ER, buscarán concienciar a los representantes políticos, medios de comunicación, la comunidad científica, instituciones sociales y sanitarias y ciudadanía en general, de la necesidad de aunar esfuerzos para luchar juntos contra el impacto que están causando este tipo de enfermedades en la vida de quienes las padecen.

Serán una semana única en España. La Semana de ER tendrá un alcance nacional, pues se desarrollarán actividades en Madrid, Sevilla, Badajoz, Alicante y Barcelona.

¿A quién va dirigida?

La celebración de la Semana de Concienciación de Enfermedades Raras tiene por destinatarios:

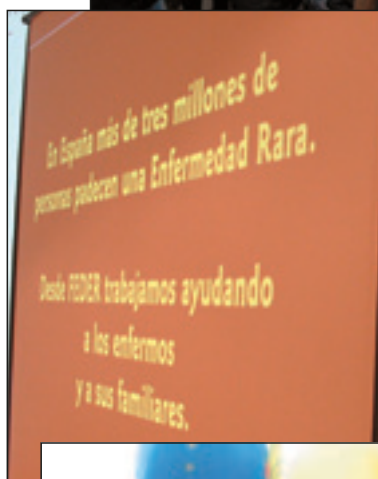
- Representantes políticos (ámbito nacional y autonómico).
- Medios de comunicación (rue-das de prensa, campañas de notas de prensa, publicación de testimonios, etc.).
- Asociaciones de afectados y familiares.
- Profesionales sociales y sanitarios interesados en las ER.
- Industria farmacéutica.
- Sociedad española.

¿Por qué colaborar?

Las razones por las que FEDER pide la colaboración de toda la sociedad son, entre otras:

- Para que su voz se escuche alto para pedir que las ER sean consideradas de interés prioritario para la salud pública española y se impulse un plan de Acción en ER.
- Porque con esta actividad podrá darse esperanza e información a muchas personas afectadas que sufren en silencio su enfermedad.
- Porque con ello se creará conciencia de que en este cuadro sembrado de dificultades, está todo por hacer y los pacientes se movilizan para ser parte de la solución.
- Porque cada día en algún lugar de España, nuevos pacientes reciben un diagnóstico de una ER, y llega entonces el derrumbe psicológico, la desinformación, etc.
- Porque en el 50% de los casos de ER, el pronóstico vital está en riesgo.
- Porque el 65% de las ER son graves, discapacitantes y se caracterizan por:
- Porque es necesarios creer en el Servicios de Información y Orientación (SIO) para satisfacer a todas la familias y asociaciones que nos pidan ayuda.
- Porque será una campaña informativa nacional y su participación como empresa, alcanzará una alta visibilidad en términos de su responsabilidad social corporativa.





* **Objetivo:**
Aumentar la visibilidad y dar a conocer a la sociedad la problemática de las mismas.

* **Propósito:**
Transmitir a todos y cada uno, la idea de que si es posible hacer acciones para solucionar la situación de desprotección en que viven los pacientes de enfermedades raras.



II JORNADAS NACIONALES DE ENFERMEDADES

FEDER CATALUÑA

Este año se celebrarán las II Jornadas Nacionales de Enfermedades Raras, evento que patrocina la Fundación La Caixa y que tendrán lugar en Barcelona.

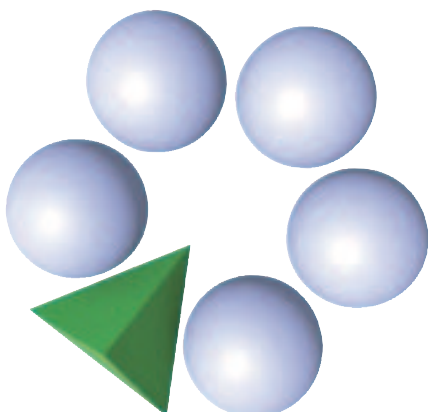
En estos días se tratarán temas importantes para el colectivo de afectados como son las últimas novedades en el campo científico desde diferentes puntos de vista: la medicina regenerativa, la atención al afectado y a la familia desde la perspectiva de la medicina familiar, la atención precoz a niños con síndromes minoritarios, los protocolos de atención, etc; la problemática en cuanto a la integración en las escuelas ordinarias de niños y adolescentes con enfermedades raras, el acceso al mundo laboral por parte de los afectados y las sinergias entre enfermedades raras y discapacidad.

Serán dos jornadas plagadas de información de primer orden tanto para afectados como para profesionales de la salud y del campo social en las que se pondrán muchas cuestiones en común de forma que podamos entre todos reconocer la importancia de algunos temas que benefician tanto a profesionales como a los propios afectados.

Se debatirán cuestiones sobre la ponencia que se está desarrollando en el Senado, la situación de los afectados por enfermedades raras, podremos también opinar acerca del debate de la comisión interterritorial para la asignación de los centros de referencia y muchos otros temas que aunque nos afectan directamente a las personas que convivimos con una enfermedad rara son también de máximo interés para los profesionales de los que



Obra Social "la Caixa"



depende en gran medida nuestra salud y calidad de vida.

Creemos que es prioritario que tanto desde las administraciones públicas, profesionales de la salud y los servicios, partidos políticos, como desde los demás agentes implicados; entiendan que sin ellos nuestros principales objetivos son muy difíciles de alcanzar.

Desde FEDER se hacen verdaderos esfuerzos para implicar a los diferentes agentes en la tarea de conseguir el derecho fundamental de todo ser humano que es el derecho a la vida y a una vida digna.

Nos encontraremos los días 17 y 18 de Noviembre en Barcelona para poner sobre el papel estos y otros temas; las jornadas se desarrollarán en el marco privilegiado del edificio



Distintos aspectos de las maravillosas instalaciones de Caixa Forum.



Caixa Forum, institución dedicada a la difusión de la cultura.

Esperamos una amplia participación por parte de todos los colectivos de interés para alcanzar juntos esos dos objetivos que son la razón de la existencia de FEDER.

POR EL DERECHO A LA VIDA.

POR UNA VIDA DIGNA.

Nuestros Logros en 2005

FEDER es la organización española que integra a los pacientes con enfermedades de baja prevalencia y representa su voz. Es una sólida red de asociaciones en toda España que trabaja para hacer visible este grave problema de Salud pública, al tiempo que promueve la necesidad de adoptar un Plan de Acción para las Enfermedades Raras, que aborde de forma integral la dramática situación que sufren los pacientes, sus familias y sus cuidadores.

Fundada en 1999, FEDER es una organización sin ánimo de lucro dirigida íntegramente por afectados (todos los miembros de su Junta Directiva). En la actualidad, FEDER reúne 103 asociaciones de enfermos, representa más de 700 enfermedades distintas y, lo que es más importante, actúa en nombre de todos los pacientes (con diagnóstico o en espera de él) que padecen una de estas dolencias: 3 millones de afectados en España.

Misión de FEDER

Nuestra misión es representar y defender los derechos de las personas afectadas por ER en España. Desde FEDER lideramos la lucha contra las ER, para garantizar la igualdad en el acceso al sistema social y sanitario para los enfermos, sus familias y cuidadores, a través del Plan de Acción contra las enfermedades poco frecuentes.

Una Enfermedad Rara puede afectar a cualquier persona.

Siete de cada 100 personas en España sufren una de ellas.

En FEDER trabajamos para defender los derechos de los pacientes y mejorar su calidad de vida y la de sus familias.

Nuestras áreas estratégicas

- Atención social y sanitaria para los afectados y sus familias
- Acción Política con las administraciones públicas
- Desarrollo e Investigación terapéutica para las ER
- Información y sensibilización sobre ER (sociedad)
- Financiación y organización

FEDER está representada en las siguientes organizaciones

En España:

- CERMI (Comité Estatal de Minusválidos)

- Foro Español de Pacientes
- Consejo Estatal de la Discapacidad
- Instituto de Investigación en Enfermedades Raras IIER (Comité de ética)
- Plataforma Andaluza de Afectados por E. Neurológicas con trastornos conductuales

En Europa:

- EURORDIS: Organización Europea de Enfermedades Raras
- CNA: Concejo Europeo de Alianzas de Enfermedades Raras
- EMEA: Agencia Europea del Medicamento. (Grupo de trabajo de Medicamentos Huérfanos).

Ayuda con afectados y familiares

- 103 asociaciones de pacientes miembros
- 5 delegaciones en España
- 47 Grupos de Ayuda Mutua coordinados 35 Voluntarios
- 3.644 personas beneficiadas, a través del Servicio de Información y Orientación en ER
- Más de 300 beneficiarios en las acciones formativas

“ Nuestra misión es representar y defender los derechos de las personas afectadas por ER en España ”



Servicios de FEDER en 2006

Atención social: ayuda en la búsqueda de financiación, diseño y gestión de proyectos para las asociaciones (subvenciones, asesorías): 103 beneficiarios.

Atención psicológica (online y presencial): 156 beneficiarios.

Asesoría jurídica: 39 beneficiarios.

P. de Vacaciones en la naturaleza: 18 beneficiarios.

CIBERFEDER: 7 grupos de ayuda mutua beneficiados a través de esta ayuda por Internet P. Seguimiento de noticias de ER (mensual): 103 asociaciones beneficiarias.

Alertas de interés: subvenciones, trabajo y eventos.

Agenda Web de Feder: publicación por las asociaciones.

Programas de Sensibilización sobre ER: (presencia en medios, conferencias, jornadas y otros importantes eventos).

Acción Política para las ER

- Ha insistido en la necesidad del Plan de Acción para las ER (10 ejes estratégicos) al Gobierno Español.
- Ha conseguido impulsar una Ponencia en el Senado, para estudiar las ER, posicionando las ER como una prioridad para la política sanitaria (a nivel nacional y autonómico).
- Ha contribuido al proyecto del Centro de ER en Burgos.
- Contribución a la Ley del Medicamento, logrando la inclusión de los Medicamentos Huérfanos en el texto, así como en múltiples proyectos de Ley, en defensa de los derechos de los afectados: Cartera de Servicios, Ley de Dependencia, entre otros.
- Contribución en el Comité de ética del IIER.

- Contribución en el Consejo Europeo de Alianzas de ER.
- Co-organizadores de la Conferencia Europea de ER.
- Participación en el COMP, Comité de Medicamentos Huérfanos de la EMEA, Agencia Europea de Medicamento.
- Ha colaborado en el funcionamiento del Registro de ER en Extremadura.
- Miembros Comité de Diagnóstico Genético Preimplantacional (Junta de Andalucía).
- Contribución en el libro «Por la igualdad unidas en la diversidad», presentado en el Congreso de los Diputados (CERMI).

Investigación

- FEDER ha colaborado con los investigadores en los proyectos de interés ara las ER:
 - Estudio de Calidad de Vida y necesidades terapéuticas.
 - Análisis de la Dependencia en las ER.
 - Proyecto PROFIT.
- FEDER ha impulsado directamente los siguientes proyectos:
 - Directorio de profesionales expertos y centros de referencia en ER.
 - Análisis de los tipos de ayuda reclamados por los pacientes a las asociaciones y a la propia FEDER.
 - Dossier de Casos Reales del SIO.
- Contribución en el trabajo de la Red Epidemiológica de Investigación en ER REpIER.
- FEDER en la constante búsqueda por mejorar el conocimiento científico sobre las ER está dedicando un gran esfuerzo para conseguir 2006:
 - El 1^{er} Comité de expertos médicos y sociales en Enfermedades Raras.
 - La clasificación de las ER (Tipologías por grupos de enfermedades).
 - Firma de convenios de colaboración con sociedades científicas para la conformación de Grupos de trabajo, del Plan de Acción para las ER.

Difusión y Sensibilización

- FEDER ha sido considerada interlocutora de referencia, en nombre del

colectivo de afectados por enfermedades poco comunes.

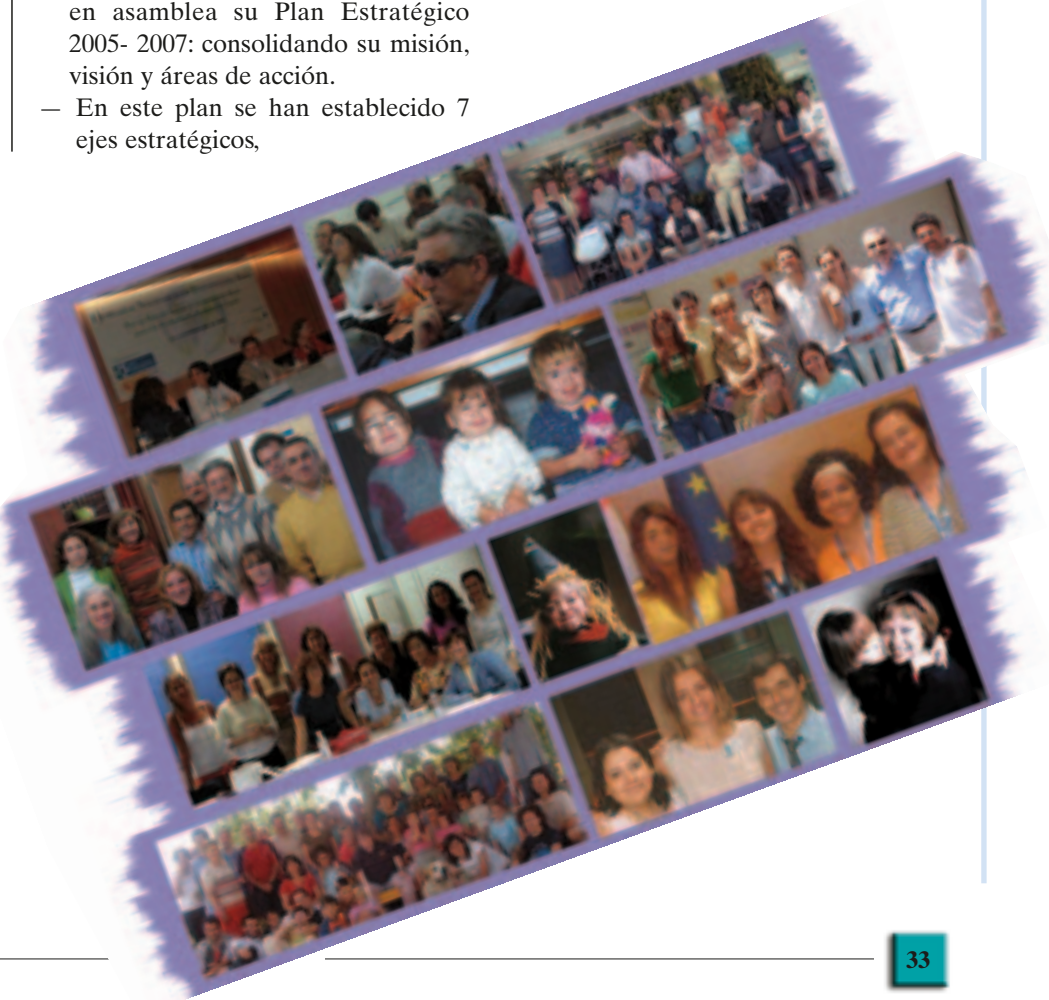
- Hemos fortalecido los lazos con los medios: lo que ha impulsado la publicación de más de 840 noticias en medios audiovisuales y escritos sobre ER.
- Inicio vía mail del nuevo servicio de seguimiento de noticias mensuales sobre ER.
- Hemos realizado campañas de sensibilización y comunicación (a nivel nacional y autonómico) para reivindicar todas las situaciones derivadas de ser un colectivo en desventaja socio sanitaria.
- Publicación de la Revista «Papeles de FEDER» (6.000 ejemplares en 2005 más de 2.500 destinatarios: administración, investigadores, profesionales sociales y sanitarios, industria, asociaciones y afectados).
- 300.000 visitas a nuestra página web
- III Jornadas Andaluzas de familiares y afectados por ER. (Sevilla).
- II Jornadas de concienciación en ER. (Barcelona).
- I Jornadas Nacionales de ER (Madrid).
- I Encuentro de asociaciones y afectados en la Comunidad Valenciana. (Alicante).
- FEDER ha elaborado y aprobado en asamblea su Plan Estratégico 2005- 2007: consolidando su misión, visión y áreas de acción.
- En este plan se han establecido 7 ejes estratégicos,

para impulsar las acciones prioritarias con cada uno de nuestros públicos de interés, en 3 años en las 5 delegaciones.

- FEDER ha creado 7 departamentos:
 - Servicios Socio Sanitarios.
 - Relaciones Institucionales.
 - Investigación para las ER.
 - Comunicación.
 - Contabilidad.
 - Sistemas de Información.
 - Coordinación.
- Cada departamento, inspirado en la Misión de FEDER, ha formulado un plan específico, que revisa de forma anual.

Captación de fondos

- FEDER ha recibido el apoyo continuado de instituciones públicas y privadas, conscientes del importante valor añadido realizado en beneficios de los niños, jóvenes y adultos que padecen estas dolencias.
- Creación de la Fundación FEDER de Investigación para las ER, con el fin de potenciar el conocimiento científico en el campo de las ER para detectar las causas, incidencias, factores de riesgo y posibles tratamientos para los afectados.





Presentado el libro «Aprender a convivir con la Miastenia»

*** Objetivo: solventar parte de los problemas con los que se encuentran los afectados a la hora de recibir un diagnóstico de Miastenia Gravis.**

Córdoba.—La Asociación Española de Miastenia: AEM, presentó el pasado 3 de febrero en el Salón de Actos del Hospital Reina Sofía de Córdoba, el libro: «Aprende a convivir con la Miastenia», contando con una gran afluencia de público.

El objetivo de la Asociación Española de Miastenia con la publicación y edición del libro: «Aprende a convivir con la Miastenia», no es otro que solventar parte de los problemas con los que se encuentran los afectados a la hora de recibir un diagnóstico de Miastenia Gravis. Así pues, se pretende dar respuesta a las dudas del paciente y de sus familias, no sólo en el momento del diagnóstico, sino a lo largo de los diferentes estadios de la enfermedad: periodos de mejoría, brotes, remisiones y exacerbaciones que estarán presentes en muchos de los afectados por Miastenia a lo largo de sus vidas.

Así pues, el libro recoge un amplio número de temas relacionados con la Miastenia

A dicha celebración asistieron como invitados la delegada de Salud, Isabel Baena, la presidenta de la Federación Española de Enfermedades Neuromusculares: ASEM, Teresa Baltá, la delegada en Andalucía de FEDER. Susana Díaz, la presidenta de la Asociación Espa-



ñola de Miastenia (AEM), Esther Chiquero Lozano y el presidente de Padres y Protectores de Niños Discapacitados de la Campaña Sur Cordobesa: Apapnidicsur, Alfonso Ariza.

Asimismo, contamos con la presencia y opinión de importantes neurólogos: el doctor Guerrero Sola, responsable de la Unidad de Patología Neuromuscular del Hospital Clínico de San Carlos de Madrid y el doctor López Laso, miembro de la Unidad de Neuropediatría del Hospital Reina Sofía de Córdoba.

NUEVAS ASOCIACIONES INTEGRADAS EN FEDER (Julio - 2006)

Asociación Española de la
Enfermedad de Castleman.

Asociación de Afectados por Displasia
Ectodérmica.

Asociación Valenciana Síndrome de
Williams.

Asociación de Lucha Contra la
Distonia de Andalucía.

Asociación Síndrome Prader Willi
Andaluz.

Federación de Ataxias Española.

Asociación Provincial de Transtornos
Grales del Desarrollo y Enfermedades
Raras Ángel Riviere – Jaén.

Asociación Hemofilia de la
Comunidad Madrid.

Asociación Ataxias de Extremadura.

Asociación Madrileña de Ataxias.

Asociación de Esclerosis Lateral
Amiotrófica.



Taller de Yoga y Charla-Coloquio de la Asociación de Esclerodermia

Castellón.—En este primer semestre del 2006 nuestra Asociación continua realizando el Taller de Yoga tan beneficioso para los afectados de Esclerodermia con la única novedad de que hemos cambiado de lugar.

Además hemos realizado una Charla-Coloquio Esclerodermia Tratamiento Básico: Afectación Pulmonar y Detección Precoz de Hipertensión Pulmonar por Dr. D. Juan Beltran Fabregat (Reumatólogo del Hospital General de Castellón) y Dr.D.Juan AntonioRoyo Prats (Neumólogo del Hospital General de Castellón) en ella se trataron consejos que los afectados tienen que saber para llevar mejor la enfermedad, se resolvieron dudas y preguntas. Todo aquello que el enfermo debe saber y cuando se acerca a la consulta el médico no se lo puede explicar tan pausadamente por motivos de tiempo.

II Jornadas interdisciplinares sobre el Síndrome X-frágil



(Crónica de Grupo de investigación en Trastornos mentales. Fundación IMABIS).—Más de 50 expertos de reconocido prestigio internacionales de EE.UU. y Chile, con la presencia de 150 participantes, representantes de casi todas las Comunidad autónomas, debatieron en Málaga la problemática actual del Síndrome X-frágil y los trastornos generalizados del desarrollo (TGD).

Las II Jornadas Interdisciplinares internacionales sobre Síndrome X-frágil y TGD, han sido presididas en su comité de honor por su Majestad la Reina. Fueron inauguradas por la Directora del Real Patronato sobre Discapacidad (Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales), Doña Natividad Enjuto García, acompañada por otras autoridades autonómicas. Han estado organizadas por el Grupo de investigación en trastornos mentales de la Fundación IMABIS (Hospital Carlos Haya), la asociación de afectados AsanXF-TGD de Andalucía y la Federación española de enfermedades raras, y han sido financiadas por el Real Patronato sobre Discapacidad, la Junta de Andalucía y Janssen-Cilag. Estas jornadas han permitido poner de manifiesto las carencias existentes actualmente en la atención que reciben estos trastornos, en especial el Síndrome X-Frágil que siendo la discapacidad intelectual más frecuente después del Síndrome de Down, es en la actualidad un gran desconocido en todos los ámbitos implicados (sanitario, educativo y social), lo que pospone el diagnóstico de los afectados, reduce la etapa de atención temprana, retrasa el desarrollo de las personas afectadas, y evita que personas portadoras del carácter hereditario puedan

decidir, en base a las técnicas disponibles en la actualidad, aquellos procedimientos más adecuados para prevenir la enfermedad que, por ser hereditaria, pudiesen padecer sus hijos.

La Jornadas de actualización sobre el Síndrome X-Frágil y los TGD, han contado con representación de muchos profesionales implicados. Entre ellos, la doctora Randi Hagermann, y el doctor Paul Hagermann, catedrático de Bioquímica del MIND Institute.

El Síndrome X-frágil, está incluido dentro del grupo de enfermedades raras, como el trastorno hereditario más frecuente que causa discapacidad intelectual en la infancia. Las características genéticas del síndrome se establecen definitivamente en 1991, con una prevalencia estimada de 4 afectados cada 10.000 españoles, lo que indicaría que existen más de 2500 afectados en Andalucía y 18000 afectados en España. Su manifestación más importante es el retraso en el desarrollo infantil que conduce posteriormente a una discapacidad intelectual, en un porcentaje alto de los varones afectados y en menor número de mujeres, aunque la variabilidad de síntomas es tan amplia que confunde a los profesionales implicados en la atención de los niños.

Hombres de piedra: Fibrodisplasia Osificante

Las mutaciones en el gen ACVR1, localizado en el cromosoma 2, se asocian con el desarrollo de fibrodisplasia osificante progresiva, una enfermedad hereditaria muy rara del tejido conectivo blando, caracterizada por una osificación heterotópica, es decir, por el desarrollo anormal de hueso en áreas del organismo donde normalmente no existe, como por ejemplo ligamentos, tendones y músculos.

Según explica el Sistema de Información de Enfermedades Raras en Español del Instituto Carlos III, en Madrid (Siere), dependiente del Ministerio de Sanidad y Consumo, entre los síntomas de la dolencia se incluyen las malformaciones del esqueleto y los dedos, siendo estos últimos anormalmente cortos e irregulares.

El desarrollo anormal del hueso origina una rigidez extrema de las áreas afectadas, lo que llega a bloquear y a limitar el movimiento en las articulaciones, sobre todo en las rodillas, las muñecas, los hombros, la columna vertebral y el cuello.

La enfermedad comienza en los primeros años de la vida y progresa lentamente hasta la edad adulta, por lo que también se conoce con el término miostitis osificante progresiva, pero hay otro aun más ilustrativo: el hombre de piedra.

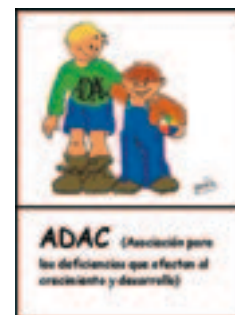
El equipo de Eileen Shore, de la Universidad de Pensilvania, Filadelfia, en Estados Unidos, ha dedicado a investigar las causas genéticas de esta enfermedad durante más de 15 años y publica los resultados de su descubrimiento en el último número de Nature Genetics (Nature Genetics 2006; DOI 10.1038/ng1783).

El hallazgo del gen implicado en la enfermedad no sólo ayudará a comprender, diagnosticar y tratar mejor esta alteración, sino que redundará en un mejor conocimiento de otras patologías musculoesqueléticas más comunes y de mayor morbilidad.

Prevalencia en España: Uno de cada dos millones.

I Congreso de Familias con Mucopolisacaridosis

Madrid. (Crónica de **Francisco Soto**, presidente de MPS de la Comunidad Valenciana).—Las caras de los niños afectados por mucopolisacaridosis son toscas, con el puente nasal plano y los labios gruesos, y ese puede ser el primer paso para diagnosticar su enfermedad, por lo que los padres han decidido ayudar a los médicos y les han enviado fotografías de ejemplo.



I Encuentro de MPS



Valencia. (Crónica de **Antonia Herrera y Francisco Soto**). El I Encuentro de MPS Comunidad Valenciana se celebró el pasado 22 de abril, con gran éxito de participantes e interés de los temas tratados. De hecho, nuestra valoración personal del evento es muy positiva, ya que cada vez que se habla de nuestros desconocidos síndromes lo son menos, conocimos a nuevas familias que vinieron a visitarnos y a nuestros niños afectados, que en la mayoría de casos no hablan pero los que los conocéis, sabéis que una sonrisa suya dice mucho más que lo que se pueda expresar con palabras y es la mejor recompensa de cualquier esfuerzo que se realice.

Se invitó a todos los padres y madres de afectados a desarrollar sedes en las comunidades autónomas, como se ha hecho en Castilla La Mancha y en Comunidad Valenciana, y aun sin ser asociación actos de comunicación, charlas, partidos benéficos o cualquier otro acto que pueda aportar difusión de los síndromes, promover mejoras de la calidad de vida y no menos importante recabar fondos para continuar con la investigación y solución de estas enfermedades, se que puede parecer difícil y no os quiero engañar lo es y mucho, pero todo es empezar a nuestro ritmo con nuestros conocimientos, nuestros amigos y con gente solidaria que estamos conociendo y que cuando ven el problema y se les solicita ayuda la dan dentro de sus posibilidades.

Esta ha sido una de las iniciativas de la Asociación para las enfermedades dismorfológicas, de acúmulo lisosomal y del crecimiento (ADAC), que hoy celebra en Madrid su I Congreso nacional de familias con mucopolisacaridosis para poner en común los últimos avances y tratamientos de esta patología genética.

La mucopolisacaridosis es una de las denominadas enfermedades raras y afecta aproximadamente a uno de cada 25.000 bebés nacidos vivos, con lo que se calcula que hay en el país entre 120 y 130 afectados.

La cifra es tan baja, según explicó a Efe José Luis Díaz, médico colaborador de ADAC, porque la esperanza de vida es muy corta y los afectados viven de media entre 10 y 15 años.

La mucopolisacaridosis engloba siete subtipos de enfermedades metabólicas hereditarias, causadas por la ausencia o el mal funcionamiento de las enzimas encargadas de procesar las moléculas llamadas mucopolisacáridos.

Esas moléculas se van acumulando en las células de órganos y huesos y causan multitud de discapacidades físicas y mentales.

Los primeros síntomas, apuntó Díaz, suelen aparecer entre el primer y el tercer año de vida; los más llamativos son los físicos, que pueden ser externos, como los rasgos faciales toscos, la baja estatura, las irregularidades esqueléticas o las manos agarrotadas; e internos, como el crecimiento anormal de órganos como el hígado o el bazo.

Son comunes las enfermedades cardíacas, las infecciones respiratorias, las patologías oculares, las altera-

ciones del sueño y, en muchos casos, el retraso mental.

Según explicó José Luis Díaz, el bebé recién nacido puede no presentar ningún síntoma, pero la enfermedad es evolutiva y muy progresiva.

Al ser una enfermedad genética, los padres con antecedentes familiares pueden someterse a un diagnóstico prenatal para comprobar si el feto porta una copia del gen defectuoso.

Una de las principales reivindicaciones de ADAC es la simplificación de los trámites exigibles para la aprobación de fármacos, ya que, destacó Díaz, pasan meses desde que se garantiza la seguridad de un medicamento hasta que llega a los pacientes, por cuestiones tan burocráticas como el precio o el cartonaje.

En esos meses hay niños que pueden morir, subrayó este especialista tras recordar que ningún medicamento puede curar la enfermedad, irreversible desde el momento en que las moléculas han comenzado a acumularse, pero sí retrasarla.

Por el momento, sólo uno de los subtipos de mucopolisacaridosis tiene un medicamento, pero las familias esperan que salga otro al mercado en este primer semestre de 2006 y confían en que otro de los subtipos tenga un fármaco aprobado el año que viene.

Según explicó Díaz, el objetivo del Congreso nacional se aglutinar a todos los padres que puedan tener un caso familiar de mucopolisacaridosis (ADAC tiene registrados a 78 afectados en toda España) para poner en común sus conocimientos y sus experiencias, ya que, como en todas las enfermedades raras, muchas veces los pacientes se convierten en informadores de los médicos.



Predisposición para los Ensayos clínicos y Nuevos Medicamentos

Madrid.—(Crónica de **Sara L. Smith**, presidenta de AEDAF).—La Asociación Española de Angiodema Familiar por Deficiencia de Inhibidor de CI, celebró su Junta Ordinaria General el pasado 1 de abril en Madrid. En la reunión, además de los temas propios del caso, los asistentes se centraron en los ensayos clínicos y los nuevos medicamentos, hablando del producto en uso actualmente, el Brinert-P. Los socios, al menos los que viven en las zonas donde se llevan a cabo los ensayos, piensan en la posibilidad de participar en uno de dichos ensayos clínicos en marcha, ya que será la única forma de registrar Berinert en España y probar la eficacia y seguridad de los nuevos medicamentos para su posterior aprobación.

Encuentro para familias y afectados de AESPW



Punta Umbria (Huelva).—(Crónica de **Patricia Arias**, trabajadora social de AESPW).—Punto de encuentro para familias y afectados de Síndrome de Prader Willi, durante los días 16 al 18 de septiembre. A este encuentro han acudido familias de distintos puntos de España, donde han podido disfrutar de las distintas actividades que programaron la AESPW y la ASPWA.

Este II Respirio y Convivencia del año 2005 de la AESPW; como en ocasiones anteriores, fue todo un éxito. Las personas afectadas y sus familias encuentran en este tipo de actividades una ocasión perfecta para conocerse e intercambiar experiencias; que en su vida diaria no poseen. Se desvanece así el sentimiento de aislamiento y soledad que padecen las familias; y las personas afectadas crean lazos de amistad con sus iguales.

Se comentó también la posibilidad de conseguir dictámenes de minusvalía, tema que concitó el interés de los socios.

Por su parte, en cuanto a los vocales, se ofrecieron otros socios a trabajar con nosotros. Equipo que estará

de forma permanente informados de todas las noticias importantes que nos afecten y serán la «voz cercana de la Asociación» en vuestras respectivas comunidades. Si alguno de vosotros, de las regiones que quedan (Galicia e Islas Canarias) tiene ganas de ayudarnos, os animamos a comunicárnoslo.

Días antes se había celebrado la reunión regional celebrada en Vigo (Galicia) el día 6 de mayo de 2006, reunión que fue un éxito contando con una afluencia de público y unas charlas muy informativas y de gran divulgación sobre la enfermedad. El punto «negro» de la reunión fue, por supuesto, el recuerdo del paciente recientemente fallecido y la constatación de la sensación de desatención que tenía la familia. Desde aquí, y en nombre de todos nosotros, quiero dar el pésame a la familia, y esperamos que con su afiliación a AEDAF, podremos servir, de ahora en adelante, de apoyo y ayuda. Creo que hemos avanzado mucho en los últimos años, pero no lo suficiente. Queda mucho por hacer, mientras que haya pacientes que se sientan desatendidos, no informados y, lo peor de todo, amenazados de sufrir un ataque mortal.

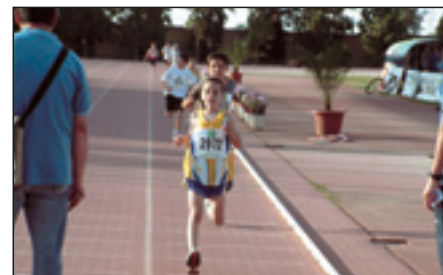
IV Carrera popular contra la Fibrosis Quística



Utrera (Sevilla).—(Crónica de **Palom Barbancho**).—Un año más la Asociación Andaluza contra la Fibrosis Quística, celebró su Carrera Popular contra la Fibrosis Quística en el pueblo sevillano de Utrera, en colaboración con el Ayuntamiento de Utrera y el Club de Atletismo de Utrera. Aunque es obligado destacar el esfuerzo personal que en cada edición viene haciendo Juan Garrido, padre de un niño afectado de FQ, que junto a su familia pone todo su empeño en lograr que esta cita deportiva se convierta en un evento de solidaridad y sensibilización en la lucha contra esta enfermedad que les ha tocado de forma tan directa.

Bajo el pretexto de la prueba atlética, la carrera se convierte en un punto de encuentro para las familias de los afectados en un entorno diferente al cotidiano, que consigue reunir a muchos de los que vienen colaborando con la Asociación. Este evento es una palpable demostración de lo que una familia y su entorno puede aportar al colectivo de afectados de FQ, y que debería ser ejemplo para muchas otras personas que sienten que sólo desde la Asociación es posible realizar este tipo de actos. La familia Garrido, consigue que cada año esta carrera sea más conocida y con mayor repercusión social, extendiendo con ello el grado de conocimiento y de sensibilidad sobre los problemas de los afectados de FQ.

Entre los numerosos participantes, estaba el mismo hijo de Juan Garrido, Juanito, y sabe que junto a sus medicinas y revisiones, la práctica habitual del deporte le ayudará en su carrera contra la FQ.



Juanito llega a la meta.

I Jornada Nacional de Artritis



Madrid.—(Crónica de **Alvaro Cobello**).—**Pacientes y especialistas debatieron, en el marco de la I Jornada Nacional de Artritis, el estado de una enfermedad que afecta a 300.000 pacientes en nuestro país, la artritis reumatoide, la artritis psoriásica y la artritis idiopática juvenil.**

La Coordinadora Nacional de Artritis, CONARTRITIS, organiza esta Jornada que tendrá lugar en 12 ciudades españolas simultáneamente. La Jornada, en palabras de Antonio Torralba, presidente de CONARTRITIS, «surge con el objetivo de dar a conocer estas enfermedades, que a pesar de su importancia, son grandes desconocidas para la sociedad en general». Al mismo tiempo, reclaman un mayor esfuerzo desde la Administración para lograr que las artritis sean consideradas como prioritarias.

Javier Ballina, adjunto al Servicio de Reumatología del Hospital Universitario Central de Asturias, explica la incidencia de la enfermedad en la mujer «la artritis afecta a 3 mujeres por cada varón y comienza con mayor frecuencia entre los 40 y los 60 años».

Los inconvenientes que se plantean en la vida diaria de los pacientes son múltiples. Torralba explica el por qué: «Por un lado, porque nuestro entorno físico no está pensado para personas con algún tipo de dificultad; por otro lado, porque, en muchas ocasiones, existe una incompreensión por parte de las personas más cercanas, tanto del entorno familiar y amigos, como del laboral».

«Pacientes y especialistas reclaman más recursos y mejor acceso a los Servicios de Salud»

Ballina también comenta los mecanismos más eficaces para lograr una mejoría de la enfermedad «hoy ya sabemos que la enfermedad no es benigna sino severa y progresiva; hemos comprobado que la enfermedad responde mejor al tratamiento en las primeras semanas de aparición por lo que es necesario tratar a los pacientes cuanto primero mejor y con los medicamentos más eficaces».

Así, según un estudio de la Sociedad Española de Reumatología, la

media de retraso en el diagnóstico de la artritis reumatoide es de 18 meses.

Por su parte, Juan Carlos Hermosa, médico de familia del equipo de atención primaria del sector III de Getafe, defiende la importancia de la detección precoz ya que «evitar el deterioro funcional para mantener la autonomía articular del paciente es uno de nuestros objetivos finales que muchas veces no se consigue precisamente por la tardanza en el diagnóstico de la enfermedad».

Los pacientes esperan una media de 18 meses para ser diagnosticados

La relación con el médico es, precisamente, para los pacientes una de las claves en el transcurso de su enfermedad. Como recuerda Antonio Torralba, «la confianza y el respeto mutuo facilita la adhesión a un tratamiento y tranquiliza con respecto a la enfermedad. Todo ello tendría que ser una labor de un equipo multidisciplinar. Y aparte de los temas sanitarios, los equipos médicos deberían empezar a valorar otros aspectos como el social o el laboral».

Por otra parte, Ballina asegura que la detección precoz reduciría el gasto sanitario ya que «un diagnóstico y tratamiento precoz reduciría los gastos generados por invalidez e incapacidad. A los 3 años de haber comenzado la enfermedad, un 25% de pacientes pierde su trabajo y a los 10 años se han jubilado».

En Madrid, están diagnosticados más de veinte mil pacientes de artritis

Hermosa reflexiona sobre el incipiente papel del Médico de Familia en el diagnóstico de una enfermedad como la artritis «las posibilidades desde Atención Primaria son tremendas y en muchas ocasiones poco desarrolladas».

Encuentros de AEBE y Comunidades Autónomas



Madrid.—(Crónica de **Luis Carretero**).—Algunas de las principales necesidades detectadas por la Asociación respecto a familias afectadas por «Piel de Mariposa» son causadas por la falta de conocimiento sobre recursos socio-sanitarios disponibles y formas de abordar la enfermedad (realizar curas, evitar infecciones y desnutriciones con consecuencias letales).

Como respuesta a estas problemáticas, la Asociación de Epidermolisis Bullosa de España tiene previsto la celebración de once Encuentros Autonómicos cuyos objetivos son proporcionar a los socios una guía de recursos socio-sanitarios existentes en cada Comunidad Autónoma así como formación de tipo práctico para afrontar problemáticas diarias. Hasta el momento se han celebrado cuatro Encuentros Autonómicos: Asturias, Aragón, Cataluña y País Vasco.

Los Encuentros se desarrollan en un entorno muy familiar. Permiten un mayor acercamiento de la Asociación a las personas con EB y a sus familias, a sus necesidades y a sus condiciones particulares y, hasta el momento, están gozando de muy buena acogida.

Objetivo: proporcionar a los socios de Epidermolisis Bullosa una guía de recursos socio-sanitarios existentes en cada Comunidad Autónoma



«Vivir y convivir con el Síndrome de Tourette»

* Programa de Intervención Psicosocial y Comunitaria desarrollado por la Asociación Andaluza de pacientes con Síndrome de Tourette y trastornos asociados (ASTTA)



Sevilla. (Crónica de **Salud Jurado**, presidenta Síndrome de Tourette).—La Asociación Andaluza de pacientes con Síndrome de Tourette y trastornos asociados (ASTTA), ha realizado en Sevilla la Segunda Fase del Programa de intervención Psicosocial y Comunitaria «Vivir y convivir con el Síndrome de Tourette», destinado a mejorar la calidad de vida y el Apoyo Psicosocial a las personas afectadas por el Síndrome de Gilles de la Tourette y sus familias.

Este Programa cuenta con la colaboración de la Administración Sanitaria Pública de la Comunidad Autónoma de Andalucía, en el marco de los Programas de Promoción de la Salud. Su autora y directora es Dña. Diana Vasermanas, Psicóloga y Master en Terapia de Conducta, Asesora y Socia de Honor de ASTTA.

El Programa se fundamenta en la necesidad de compensar situaciones de desconocimiento y desventaja social que inciden en el colectivo de afectados por el Síndrome de Tourette y los trastornos asociados a su espectro.

En esta 2º Fase se desarrollaron distintas actividades Psicoeducativas y de Formación, con el objeto de abordar positivamente el desafío de vivir y convivir con el ST.

Principales objetivos de la Segunda fase del Programa realizado por ASTTA:

- * Aumentar recursos imprescindibles para mejorar la salud y calidad de vida de las personas afectadas por el ST y sus familias, así como para favorecer su integración y convivencia normalizada en todos los ámbitos sociales.

- * Promover el desarrollo y mantenimiento de conductas y pautas de autoayuda, ayuda mutua y educación para la salud entre el colectivo de afectados.

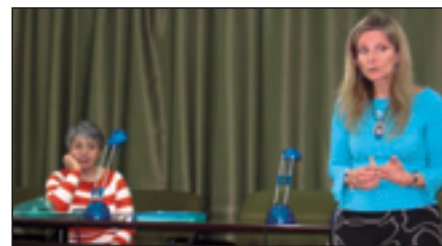
- * Contribuir al conocimiento de las necesidades educativas de los estudiantes con ST, apoyando a padres y profesores en la búsqueda de vías de actuación para prevenir situaciones de aislamiento y fracaso escolar.

- * Obtener nuevos datos empíricos para el Estudio de Investigación sobre la Incidencia de los Trastornos

Afectivos en los niños y jóvenes afectados por ST y en sus padres, en el que ASTTA participa activamente.

Las actividades se han desarrollado en el primer trimestre de 2006, con la entusiasta participación de varias familias de distintas ciudades de Andalucía.

El apoyo y reconocimiento obtenido demuestra la calidad y repercusión social de este Programa y el esfuerzo realizado por ASTTA para continuar ofreciendo sus valiosos servicios de asistencia y asesoramiento en materia de ST a las personas afectadas, sus familias e instituciones implicadas en el tema.



Salud Jurado, presidenta de AAPST y TA y Diana Vasermanas, directora del Proyecto.



Encuentro Nacional Síndromes de Ehlers-Danlos e Hiperlaxitud

Barcelona.—(Crónica de **Dolores Mayán**, presidenta de Asedh).—El II Encuentro Nacional Síndromes de Ehlers-Danlos e Hiperlaxitud se celebró el pasado 6 de mayo en Barcelona, concretamente en el Centro Cívico Casa Grogga de la Ciudad Condal, momento que dio la oportunidad de convivir con otras personas afectadas, generando un espacio para intercambiar y compartir experiencias.

Este año se ha contado con la inestimable presencia de Grahame, médico-reumatólogo de reconocido prestigio y al que tod@s admiramos y estimamos por su enorme esfuerzo por investigar y dar a conocer estos síndromes; vino desde Inglaterra para hablarnos de diferentes aspectos de

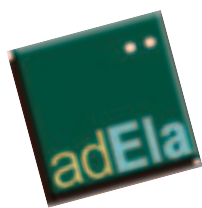
nuestra enfermedad y nos explicó cómo podemos ayudarnos a nosotros mismos a convivir con ella.

También contamos con la incondicional presencia de Bulbena, jefe del Servicio de Psiquiatría del Hospital del Mar de Barcelona, coautor del CD titulado: «Hiperlaxitud Articular: Exploración y Definición» y jefe del equipo médico que ha descubierto una asociación de carácter genético entre la hiperlaxitud articular y los trastornos de ansiedad. Asimismo contamos con la presencia de M.ª Ángeles Valero que iba a explicarnos diversos aspectos del Chi-Kung, una de las técnicas chinas más antiguas para entrenar nuestra energía y mejorar la salud, pero que debido a lo interesante del coloquio y a la falta de tiempo

nos vimos obligados a dejar para mejor ocasión.

Después de una comida en común, y por la tarde, se celebró la Asamblea General Ordinaria de la Asedh 2006 que por un lado nos permitió mostrar a los socios el trabajo que hemos realizado a lo largo del año y por otro, hizo que pudiéramos conocer de cerca sus opiniones e inquietudes.

Este 2º Encuentro Nacional de la Asedh ha supuesto un impulso decisivo para nuestra asociación y un punto de apoyo y ayuda muy importante ya que, como comentaba una socia, «es impresionante lo que se aprende con unas pocas horas de intercambio de experiencias con personas que te entienden e incluso pueden haber vivido lo mismo que tu».



DÍA MUNDIAL DE LA ELA

Madrid. (Crónica de **Paz Gonzalez Díaz**, secretaria de Dirección).- La Asociación Española de Esclerosis Lateral Amiotrófica (ADELA) celebró el Día Mundial de la ELA.

Con este día pretende concienciar a la sociedad, haciendo un llamamiento de atención a las autoridades sanitaria, agentes sociales y medios de comunicación sobre la realidad de esta enfermedad, cuya difusión se convierte en una meta importante para que la sociedad se sensibilice con los más de 4.000 casos, más de 4.000 personas que viven «en la cárcel de su cuerpo».

Con motivo del Día Mundial de la ELA, que se celebró el pasado 21 de junio, la asociación ADELA llevó a cabo el III Encuentro Nacional de Pacientes, en los salones de los servicios centrales del IMSERSO, en Madrid, en el que la sesión inaugural corrió a cargo de la directora general del Servicio Madrileño de Salud, Almudena Pérez Hernando, quien disertó sobre «La Unidad de ELA y su contribución a la atención del paciente». Completaron el programa las ponencias de Salvador Martínez, director del laboratorio de Embriología Experimental y Neurogenética, y coordinador de la cátedra E.L.A. de la Universidad Miguel Hernández, con el título de: «Terapia celular en ELA: estudio experimental y ensayo clínico», y Pedro Martínez Núñez, presidente del Comité de Entidades de Representantes de Minusválidos (CERMI) de la Comunidad Autónoma de Madrid, quien habló de las «Expectativas sobre la Ley de Dependencia», para concluir con la presentación del estado de elaboración del Libro Blanco de la ELA, a cargo de Félix Miaja, es sanitarias y sociales.

Previamente, se celebró un Concierto Gala ADELA, el día 14 de junio, por el Ensemble Nacional de España de Música Contemporánea, con obra de Cristóbal Halffter, y Gustav Mahler, con arreglo de Schonberg-Riehn, y la dirección de Sergio Alapont.

Cerró la celebración del Día Mundial de ELA una Cena de Gala ADELA, el día 23 de junio, en los Salones Ondarreta de Madrid, con la asistencia de numerosos socios y simpatizantes.

III Reunión y XVI Simposio Internacional de ELA/MND

A lo largo de estos primeros seis meses del año, muchos han sido los eventos en que ADELA, ha estado presente

Dublín (Irlanda).—(Crónica de **José Julián Pérez**).—La III Reunión Anual de la Alianza Internacional de Asociaciones de ELA/MND, y el XVI Simposio Internacional sobre ELA/MND se han convertido en el evento mundial más importante, relacionado con la Esclerosis Lateral Amiotrófica. Esta edición se celebró durante el mes de diciembre, en Dublín. Más de 1.000 asistentes y cerca de 150 ponencias dan una idea de la importancia de la cita anual donde, desde investigación, hasta calidad de vida de los enfermos, se muestra el esfuerzo de miles de personas y la lucha contra esta terrible enfermedad.

El arte español con ADELA

De Tápies a Barceló, 30 artistas se unieron por los enfermos de Esclerosis Lateral Amiotrófica. Los nombres indiscutibles del arte contemporáneo estuvieron presentes en esta subasta benéfica en la que se combinó calidad plástica y la solidaridad. Trabajos, cuyas tasaciones iniciales oscilaban entre los 650 y los 10.000 euros, fueron cedidas por los artistas gratuitamente. Estos primeros seis meses del año culminan con la gran cena gala de junio y todos los eventos que, con motivo del día mundial de la ELA (21 de junio), se celebran en toda España. Destacamos en Madrid, día 14 de junio, el Concierto Gala de ADELA, a cargo de la Orquesta Ensemble Nacional de España, en el Auditorio Nacional. También interesante, el III Encuentro Nacional de Pacientes, que se celebrará el 20 de junio, en la sede del IMSERSO, con intervenciones oficiales de la Comunidad de Madrid, presentación de proyectos de investigación celular por Salvador Martínez, y el libro «Ojos que hablan», escrito por una paciente de ELA, también será presentado durante el evento.

VIII CONVIVENCIAS FAMILIARES

Segovia, (Crónica de **Alicia Martínez Martínez**, presidenta de ASWE)

Los días 29, 30 de abril y 1 de mayo se celebraron por octavo año consecutivo, las Convivencias Familiares de la Asociación Síndrome Williams. A ella asistieron afectados y familiares de todos los puntos de España. Nos juntamos durante tres días en la «Granja Escuela Puerta del Campo» antiguo campamento de milicias universitarias «El Robledo», cerca de la Granja de San Ildefonso, en Segovia

Asistieron más de 90 personas con el objetivo de todos los años, charlar, compartir experiencias y divertirnos cantando, bailando y tocando la guitarra.

Hace cuatro o cinco años, a alguno de los asistentes, se le ocurrió llevar productos típicos de su tierra para que los demás los probáramos. Este hecho puntual se ha convertido en una costumbre que ha ido creciendo de año en año y da la impresión de

que el objetivo principal de las convivencias es la cata de productos típicos españoles. El queso, el chorizo, el buen vino, la sidra asturiana y un largo etc están presentes durante todas las jornadas. Para tratar de quemar algunas calorías ingeridas, por las tardes, padres, madres y niños, saltan a la comba.

Para los afectados se organizan actividades como cerámica, tirolina, pastelería, etc. a las que asisten los hermanos o primos que lo desean. Por las mañanas se efectúan visitas a lugares turísticos de la zona. Por las noches después de cenar nos juntamos en una sala donde se charla, se canta, se baila y todo lo demás. Derrengados los asistentes van disimuladamente yendo a la cama; a los más valientes, les dan las cuatro o cinco de la mañana y al día siguiente vuelta a empezar.

Cada año es más gratificante asistir y todos soñamos con la organización de las próximas convivencias.





Enrique Gilabert Gauxachs, afectado de Miastenia

Esta es mi vivencia, mi experiencia con la Miastenia. Espero poder serles de gran ayuda.

A primeros de Agosto de 2001 recibí múltiples picaduras de avispas, no sé si esto fue lo que provocó la Miastenia, o aceleró su aparición, pues al cabo de unos días noté que a ratos hablaba con dificultad, no hice caso, acudí al dentista, que dijo era la muela del juicio y no tenía importancia.

A mediados de Noviembre de 2001, la dificultad para hablar, comer, caída de párpados, boca torcida y la sensación de cansancio se agravaron. En el hospital me diagnosticaron una parálisis facial.

El día 26 de Noviembre me quedé bloqueado totalmente y tras una nueva visita al hospital los médicos no sabían lo que tenía, pues tanto análisis, como radiografías estaban bien, pero yo ni hablaba bien, ni podía comer. Fue entonces cuando visité a un neurólogo, el cual me diagnosticó Miastenia Gravis II.

El día 10 de Enero de 2002 tengo una recaída, tras varias pruebas, (incluida la de Tensión, que dio positivo) me mandaron a neurología muscular del Hospital de Bellvitge en Barcelona, donde fui sometido a más pruebas, algunas de las cuales fueron muy duras. Fue cuando me mandaron 90 mg. de Darcotín y me subieron la dosis de Mestinon.

Como no mejoraba lo suficiente, en Noviembre de 2002 me practican una Tímectomía, tras la que he ido progresando muy lentamente, y gracias a la que mis desvanecimientos se han ido espaciando en el tiempo, aunque no desaparecen.

El día 10 de Enero de 2005 me quedo bloqueado e ingreso en el hospital, la prueba del Tensilón de nuevo da positivo y me suben la medicación. A últimos de Abril tras una lenta recuperación, vuelvo a tener una crisis.

Paso bien el verano, pero el día 28 de Agosto sufro un cólico al riñón, los cálculos son de cal, ya que tomo una pastilla de cal al día, pues el Darcotín me come la de los huesos. Y soy alérgico e intolerante a la lactosa.

En Diciembre vuelvo a hablar mal, comer con dificultad, boca torcida, párpado caído, yo creo que con el frío se agravan mis recaídas.

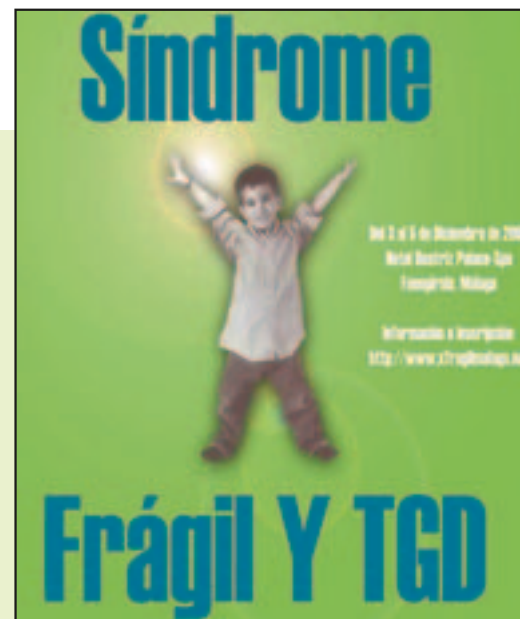
Y en cuanto a cómo me impactó la enfermedad, ahora no puedo realizar mi trabajo habitual (mecánico tornero y fresador), y ¿cómo voy a trabajar de otra cosa, con el cansancio que arrastro y 60 años encima?

Tampoco puedo leer, ni escribir mucho rato, incluso el comer se vuelve una aventura para mí.

Por todo ello mi carácter ha cambiado, mi vida ya no es lo que era, aunque intento hacerla lo más parecida posible.

EL SÍNDROME X FRÁGIL:

La causa de discapacidad intelectual genética más frecuente



Dra. Yolanda de Diego Otero.
Fundación IMABIS. Hospital Universitario Carlos Haya
Laboratorio de investigación. Hospital Civil, Pabellón 5 Sótano.
29009 Málaga. Spain

Phone: +34 951290346. Fax: +34 951290302
web: <http://www.imabis.org> <http://www.xfragilmalaga.net>
e-mail: yolanda.diego.exts@juntadeandalucia.es

El síndrome X Frágil (SXF) es la forma hereditaria más común de discapacidad intelectual, problemas de desarrollo, comportamiento y aprendizaje, por ello estaría dentro de los trastornos del desarrollo. Es el segundo más frecuente después del síndrome de Down. Se estima que en la población general 1 de cada 2.500 hombres y 1 de cada 4.000 mujeres está afectado por el Síndrome x frágil, y que 1 de cada 238 mujeres y 1 de cada 1000 varones serían portadores de la alteración genética sin padecer los síntomas graves de la enfermedad.

Las características clínicas del Síndrome abarcan una serie de conductas y de rasgos físicos, más apreciables en niños varones que en niñas. Los rasgos físicos son variables y poco evidentes en los primeros años de vida, observándose en muchos casos cara alargada y orejas grandes y evertidas, aumento del tamaño de los testículos (macroorquidismo), hiperflexibilidad articular,

hipotonía en la primera infancia, deficiencias visuales y auditivas, problemas cardíacos y, en algunos casos, crisis epilépticas.

Conducta y aprendizaje

La afectación de la conducta y el aprendizaje incluye retraso psi-



comotor, problemas de memoria espacial y secuenciación, hiperactividad, falta de atención y con-

centración, escasa comunicación social, actividades y lenguaje repetitivos, problemas en la adquisición del lenguaje y, en algunos casos, comportamientos autodestructivos y rasgos autistas por lo que pueden ser diagnosticado dentro de trastornos del desarrollo de etiología desconocida, si no han sido estudiados correctamente. Por lo datos de diagnóstico actuales en España quedan por diagnosticar de forma exacta mas del 80% de los casos.

Para el Síndrome X Frágil se conoce que es la falta de la proteína FMRP lo que provoca la sintomatología. La ausencia de FMRP en las células de los pacientes se debe a la mutación dinámica del gen llamado FMR1, localizado en un extremo del cromosoma X donde aparece una fragilidad en los individuos afectados, de ahí el nombre del Síndrome X Frágil.

La causa genética del síndrome es la alteración del gen FMR1 locali-



Cariotipo de afectado varón con Síndrome X frágil.

zado en el brazo largo del cromosoma X, en la región Xq27.3. La alteración o mutación genética es la expansión de una zona de repeticiones o tripletes «CGG» en la secuencia del gen, que es un polimorfismo en la población general sana que tiene un número de entre 6 y 50 tripletes «CGG» en el gen FMR1. En algunos pacientes la expansión de tripletes «CGG» se manifiesta como una fragilidad en el cariotipo, cuando se realizan estudios citogenéticos.

El Síndrome X Frágil se hereda a través del cromosoma X tanto por vía materna como paterna. Mostramos en el gráfico siguiente un modelo de herencia del síndrome en una familia, vemos que aparecen tanto varones como mujeres afectadas, así como varones y mujeres portadores.

Las personas portadoras (varones y mujeres), no muestran los ras-

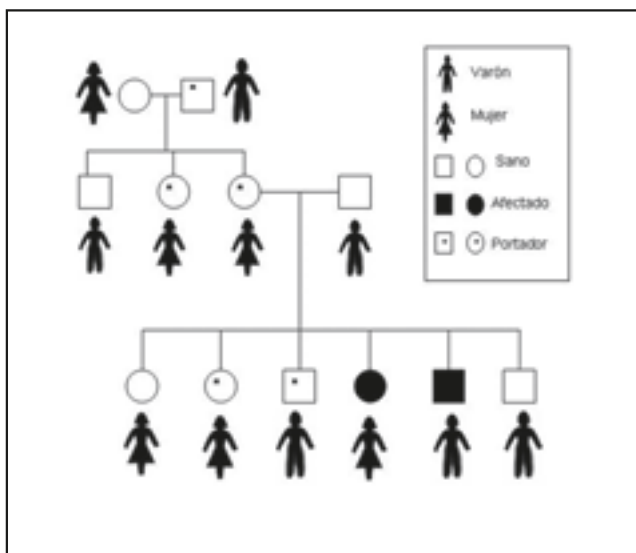
gos de la enfermedad, por presentar la alteración del gen FMR1 (el único implicado en este trastorno), en un estado de premutación (entre 50 y 200 tripletes CGG). La mujer portadora tiene un 50% de posibilidades de tener hijos —niños o niñas— con el Síndrome. Los varones portadores transmiten el cromosoma con el gen FMR1 premutado a todas sus hijas, que serán portadoras obligadas no afectadas. Los descendientes de estas portadoras tienen un 50% de probabilidad de llevar la alteración genética, siendo los varones más afectados que las mujeres si heredan la mutación (más de 200CGG).

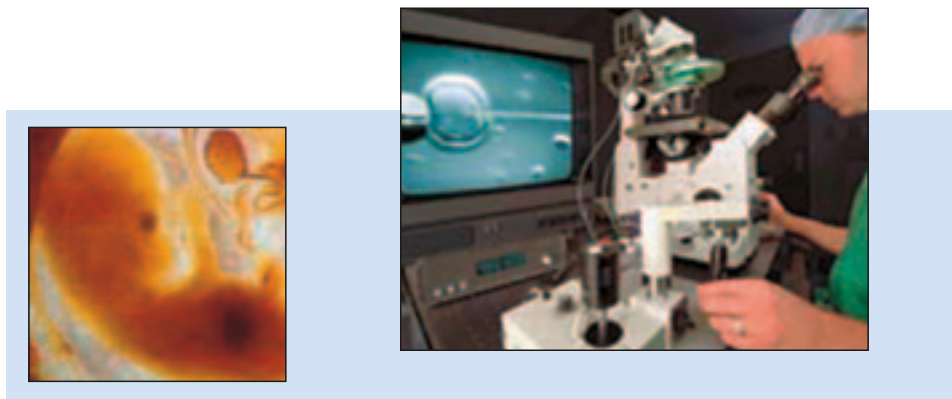
Diagnóstico y tratamiento

El diagnóstico del Síndrome X Frágil, se realiza a través una extracción de sangre o de muestra de bulbo pilos. La muestra será analizada utilizando técnicas de biología molecular que permitirán estudiar el DNA y detectar la presencia de la mutación por expansión de tripletes CGG en el gen FMR1 del cromosoma X. Esta técnica es efectiva para detectar tanto a personas afectadas con una mutación completa como a portadores del estatus intermedio llamado premutación, que transmite la patología a generaciones posteriores pero que no provoca grandes alteraciones en el desarrollo. Está misma técnica de diagnóstico molecular puede utilizarse para la detección prenatal o preimplantacional del síndrome, en el momento actual puede realizarse una prevención de la enfermedad en personas portadoras, detectando el síndrome en un estudio de líquido amniótico, o en

embriones tras una fertilización in vitro por técnicas de reproducción asistidas y seleccionando los embriones sanos antes de la implantación en la madre.

En la actualidad, no existe un tratamiento de cura específico para el Síndrome X Frágil. No obstante, es muy importante que estos niños reciban una atención especializada y multidisciplinar desde los primeros días de vida. A esta edad, los niños obtienen un beneficio incalculable de las terapias de estimulación precoz y atención temprana, a su vez ayuda en su desarrollo la terapia del lenguaje o logopedia, las técnicas de modificación de conducta, las terapias de integración sensorial, así como la educación en clases de integración en escuelas ordinarias con adaptación curricular. Muy importante sería el tratamiento farmacológico para aliviar los síntomas que manifiestan a lo largo del desarrollo como hiperactividad, ansiedad, agresividad, etc. en el caso de que aparezcan. El diagnóstico del recién nacido es crucial para el desarrollo intelectual de estos niños, su futura autonomía y, en definitiva, para su favorable integración socio-laboral en la vida adulta. De este modo sus cualidades afectivas, sentido del humor, capacidad de imitación y buena memoria pueden contribuir también en su propio beneficio y en el de una integración social adecuada para todos las personas afectadas por este tipo de trastorno conocido como Síndrome X frágil.





El Congreso aprueba la Ley de Reproducción Asistida

Más seguridad y garantías

MADRID.—El Pleno del Congreso aprobó el pasado 16 de febrero la Ley sobre Técnicas de Reproducción Humana Asistida, sin los cambios introducidos durante la tramitación del proyecto en el Senado, por lo que se permitirá finalmente el diagnóstico preimplantacional para prevenir enfermedades.

El pasado 26 de abril, *debido a la ausencia de varios senadores socialistas y de los grupos parlamentarios que apoyan al Gobierno*, el Pleno del Senado aprobó el proyecto de Ley con la inclusión de todas las enmiendas presentadas por el PP lo que, según las mismas fuentes cambiaba por completo el núcleo de la ley.

Entre otras cosas, las enmiendas de los populares se referían al establecimiento de límites y responsabilidades en el diagnóstico preimplantacional y la selección embrionaria; favorecer el tratamiento de enfermedades que requieran de donantes incompatibles; y promover el uso de ovocitos en vez de embriones preimplantatorios para la investigación.

No obstante, todos los grupos parlamentarios, excepto el Popular, se han manifestado en contra de las modificaciones introducidas en el



Senado, por lo que la Ley ha sido aprobada tal y como salió del Congreso de los Diputados antes de pasar a la Cámara Alta.

Según la ministra de Sanidad y Consumo, Elena Salgado, los objetivos principales de esta ley son facilitar al máximo que parejas con problemas de fertilidad o mujeres solas puedan tener hijos biológicos, así

“ La nueva norma permite la selección preimplantacional de embriones para curar a hermanos ”



como la regulación de la aplicación de técnicas de diagnóstico para la prevención de enfermedades, y el incremento de la seguridad y las garantías que se ofrecen en estos procesos.

En este sentido, en la norma se relacionan las técnicas ya acreditadas y se establece el procedimiento para incluir las que puedan aparecer en el futuro. También se fijan las condiciones que deben cumplirse para aplicar estas técnicas.

Como novedad, la Ley suprime la limitación de fecundar un máximo de tres ovocitos en cada ciclo reproductivo, dejando la decisión cuantitativa al criterio médico; se deja a voluntad de la decisión de la mujer o

la pareja el destino de los preembiones sobrantes; y se amplía la posibilidad de utilizar el diagnóstico preimplantacional para evitar enfermedades hereditarias graves.

Clonación terapéutica

Igualmente, la normativa prohíbe la práctica de las "madres de alquiler" y la clonación de seres humanos con fines reproductivos, con una formulación idéntica a la que aparece en la Constitución Europea. En cuanto a la aplicación de la clonación con fines terapéuticos, al no tratarse de una técnica de reproducción humana asistida sino de investigación, será regulada en la Ley de Investigación en Biomedicina.

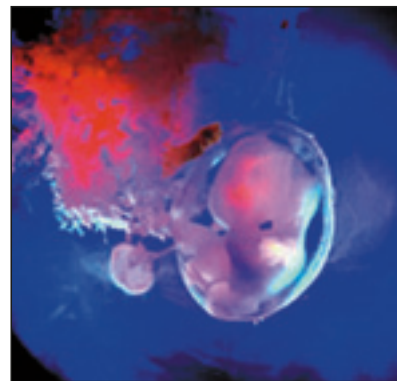
Tras la entrada en vigor esta ley, y gracias al diagnóstico genético preimplantacional con fines terapéuticos para terceros, será posible llevar a cabo estas técnicas preimplantacionales, definiendo la compatibilidad de tejidos para poder, en el futuro, ayudar a un hermano.

“ Se prohíbe la clonación de seres humanos con fines reproductivos ”

De este modo, ya no será preciso que las familias tengan que acudir a otros países, como venía ocurriendo hasta ahora, para permitir que se desarrollen este tipo de técnicas que permitan curar a un hermano, aunque será necesaria la autorización de la Comisión Nacional de Reproducción Humana Asistida, que analizará caso por caso.

En este sentido, Salgado ha asegurado que unas 150 familias españolas se encuentran actualmente a la espera de estas nuevas técnicas de diagnóstico preimplantacional.

Por otro lado, la norma crea un Registro de Actividad de los centros de reproducción asistida, con informaciones sobre tipología de técnicas y procedimientos, tasas de éxito, número de preembiones que conser-



La ciencia ha abierto una puerta a las esperanzas de quienes en la Reproducción Asistida creen haber dado con la solución a su problema sanitario. Unos resultados que habrá que recibir con reserva y cautela.

van y otras cuestiones sobre la calidad de cada centro que deberán hacerse públicos al menos una vez al año, requisito indispensable para autorizarlos o mantener la acreditación.

Así, se contemplan sanciones si revelan la identidad de los donantes, en casos de mala práctica con técnicas de reproducción asistida y materiales biológicos, si lesionan los intereses de donantes o usuarios, o si transmiten a los descendientes enfermedades congénitas o hereditarias evitables.

Por último, la ley fija un régimen sancionador, con multas cuya gravedad variará según los riesgos para la salud de la madre o los preembiones a generar, el grado de intencio-

nalidad, la gravedad de la alteración sanitaria o social producida, la generalización de la infracción y la reincidencia. En concreto, contempla infracciones leves, graves o muy graves, con las correspondientes sanciones (hasta 1.000 euros, desde 1.001 euros hasta 10.000 euros, y las muy graves desde 10.001 hasta 1.000.000 euros).



“ El debate ha enfrentado argumentos científicos y morales ”



Cita anual de Eurordis 2006

Berlín.—EURORDIS celebró los días 5 y 6 de mayo pasado en Berlín su Asamblea General Anual con la participación de una nutrida participación de sus miembros. Al tiempo se celebró la Conferencia sobre Concienciación de las Enfermedades Raras y tres talleres.

Este acontecimiento de dos días comenzó con la Asamblea General Anual de EURORDIS, según comenta Anja Helm, directora de Relaciones con organizaciones de Pacientes de EURORDIS. En la Asamblea se debatió sobre el Plan de Acción para 2006 y la estrategia para 2007. Además se eligieron cuatro nuevos miembros de la Junta Directiva.

Seguidamente se dio comienzo a la Conferencia de Concienciación de Enfermedades Raras. Köhler....., primera dama de Alemania y patrocinadora de ACHSE, la Alianza Alemana de Enfermedades Raras Crónicas, que organizaba el Encuentro junto con EURORDIS, pronunció el discurso de apertura. El tema de la conferencia fue Centros de Referencia, tema en el que, de acuerdo con una encuesta rápida llevada a cabo por Eurordis en noviembre 2005, están trabajando el 64% de los miembros. El grupo de expertos del Grupo de Trabajo de Enfermedades Raras (DG Sanco) publicó recientemente su informe final sobre los centros de referencia; no habiendo mejor ocasión para tratar el tema. Anja Helm enfatizó la calidad de los conferenciantes. «Contaremos con personas como el catedrático Dian Donnai, de la Unidad Académica de Medicina Genética en el hospital St. Mary (Nowgen), la Doctora

Ségolène Aymé, directora de Orphanet y presidenta del Grupo de Trabajo de Enfermedades Raras, y Antoni Montserrat, de DG Sanco».

Los tres talleres paralelos que se celebraron el segundo día se centraron en los temas en que, según la encuesta que

Componentes españoles de EURORDIS



En la Asamblea Anual celebrada en Berlín se nombraron nuevos miembros de la Junta Directiva de la organización europea de Enfermedades Raras, siendo elegidos representantes de España en la misma, **Rosa Sánchez de Vega**, presidenta de FEDER, quien fue reelegida vicepresidenta de EURORDIS y **Susana Díez**, de la Asociación ADAC, miembro de la misma. Una representación que hará presente las inquietudes de los afectados y sus familiares ante la organización europea.

antes mencionamos, la mayoría de los miembros están implicados. El primer tema es centros de asistencia especializados de enfermedades raras, y Dorthe Lysgaard (Director Ejecutivo, Enfermedades Raras Dinamarca) será el moderador de esta sesión. «Queremos definir nuestro punto de vista con respecto a los centros de asistencia», dice Anja Helm. «La sesión de la mañana se centrará en los centros de asistencia nacionales y por la tarde en los centros europeos».

El segundo taller, dirigido por François Houyéz, Jefe de Política de Salud de EURORDIS, trata de las bases de datos y registros de pacientes. Un registro de pacientes de enfermedades raras es una base de datos que contiene datos clínicos de todos los pacientes afectados por una enfermedad rara específica. La finalidad de los registros de pacientes es proporcionarles información valiosa para la investigación y ensayos clínicos y mejorar la gestión sanitaria. Los registros de pacientes son costosos porque, para que valgan, necesitan ser exhaustivos. También presentan temas que representan un reto, como la propiedad de los datos. Se presentarán ejemplos prácticos, como el registro de Neutropenia Severa Crónica. En el taller se debatirán aspectos éticos y legales de registros, junto con aspectos financieros, de organización y médico-epidemiológico.



La primera dama de Alemania conversa con la presidenta de FEDER Rosa Sánchez de Vega.

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.: 636031062 / 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/ Cea Bermúdez, 14-A, 6.º Dcha. 1 • 28003 Madrid
- Teléf.: 670909007 • Fax: 925794090
- E-mail: asa-esp@ya.com • Web: www.unangelencasa.com

Angioedema Familiar:

Asociación Española de Angioedema Familiar. (AEDAF)

- C/ Las Minas 6, Urb. Las Minas
- 28250 Torreldones (Madrid)
- Teléf.: 629477566 (De 15 a 20 h.)
- E-mail: aedaf-es@telefonica.net
- Web: <http://www.aedaf-es.com>

Aniridia:

Asociación Española de Aniridia

- C/ Cristóbal Bordini 35 - Of. 202
- 28003 Madrid
- Telefax: 915344342
- E-mail: asoaniridia@telefonica.net
- Web: <http://www.aniridia.com>

Apert, Síndrome de:

Asociación Nacional Síndrome de Apert. (ANSAPERT)

- C/ Cristóbal Bordini, 35 Ofc. 301
- 28003 Madrid
- Teléf.-Fax: 915350005
- E-mail: ansapert@gmail.com
- Web: <http://www.ansapert.org>

Artritis y Enfermedades Reumáticas:

Asociación Nacional de Artritis y Enfermedades Reumáticas Pediátricas. (ANAYERP)

- C/ Gran Vía, 69 - 4º I
- 26005 Logroño (La Rioja)
- Teléf.: 699818703 / 965941132
- E-mail: pvalerope@comae.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/>

Federación Española de Ataxias (FEDAES)

- C/ Camino Viejo de Simancas 23
- 47008 Valladolid
- Teléf.: 983279383
- E-mail: fedaes-sede@hispataxia.es

Asociación Ataxias de Extremadura (ASATEX)

- Teléfs.: 606841609 / 924335047
- E-mail: asatex@telefonica.net

Asociación Madrileña de Ataxias (AMA)

- Teléfs.: 914370652 • Fax: 914370315
- E-mail: atamad@telefonica.es / ama@famma.org

Cardiopatías Infantiles:

Associació d'Ajuda als Afectats de Cardiopatíes Infantils 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: laplazarcorreo@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: administracion@asociacionadac.org
- Web: <http://www.asociacionadac.org>

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.: 678806635
- E-mail: alfa1info@arrakis.es
- Web: <http://www.alfa1.org/>

Déficits Inmunitarios Primarios:

Asociación Española de Déficits Inmunitarios Primarios

- C/ Río Manzanares, 4
- 28340 Valdemoro (Madrid)
- Teléf.: 918951157
- E-mail: aedip@telefonica.net • Web: www.aedip.com

Displasia Ectodérmica:

Asociación de Afectados por Displasia Ectodérmica (AADE)

- C/ Poeta Andrés Bolarín, 2, 7-3ª Dcha. • 30011 Murcia
- Teléfs.: 968350026 / 626267988
- E-mail: info@displasiaectodermica.org
- Web: www.displasiaectodermica.org

Distonía:

Asociación de Lucha contra la Distonía en España. (ALDE)

- C/ Camino Vinateros, 97 • 28030 Madrid
- Teléf.: 914379220 • Fax: 914379220
- E-mail: alde@distonia.org
- Web: <http://www.distonia.org/>

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

- C/ Providencia 42, Aptdo 16 • 08024 Barcelona
- Teléf.: 932102512 / 933528334 • Fax: 932102512
- E-mail: alde.c@terra.es • Web: <http://infodoctor.org/aldec/>

Asociación de Lucha contra la Distonía en Andalucía

- C/ Alameda de Hércules, 30. Centro Cívico las Sirenas
- 41002 Sevilla • Teléf.: 954648384
- E-mail: ndcor@hotmail.com

Ehlers-Danlos e Hiperlaxitud, Síndromes de:

Asociación Nacional de Afectados por Síndromes de Ehlers-Danlos e Hiperlaxitud. (ASEDH)

- Pza. Carmen Monturiol 3, 4º-3ª • 08026 Barcelona
- Teléf.: 934562987
- 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.: 679701785 • Fax: 928466125
- 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

Epidermólisis Bullosa:

Asociación de Epidermólisis 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)

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

Asociació de Grups de Suport de l'ELA a Catalunya

- C/ Iris, 56, bajo • 8911 Badalona (Barcelona)
- Teléf.: 933890973

Esclerosis Tuberosa:

Asociación de Esclerosis Tuberosa de Madrid

- C/ Camarena 119, Bajo, Local • 28047 Madrid
- Teléf.: 917193685 • E-mail: escltuber@ya.com

Espina Bífida e Hidrocefalia:

Federación Española de Asociaciones de Espina Bífida e Hidrocefalia

- Teléf.: 650396341
- E-mail: jms@febhi.org

Extrofía Vesical:

Asociación Española de Extrofía Vesical. (ASEXVE)

- C/ Francisco Silvela 71, 3º F • 28028 Madrid
- Teléf.: 952880048 / 913169327 • Fax: 952908030
- E-mail: asexve@extrofia.com
- Web: <http://www.extrofia.com/asexve>

Fatiga Crónica:

Asociación Andaluza del Síndrome de Fatiga Crónica

- C/ Maestro Rafael Leña, 10, 3º, 4
- 41500 Alcalá de Guadaira (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 Transtornos 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: fqcatalana@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 (AEFEG)

- 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: amherman@ual.es • Web: <http://www.glucogenosis.org>

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

Asociación Hemofilia de la Comunidad de Madrid (ASHEMADRID)

- Teléf.: 917291873 • Fax: 913585079
- E-mail: secretaria@ashemadrid.org
- Web: www.ashemadrid.org

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@yahoo.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. (GRAPSA)

- 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/ Eraso, 25, bajo • 28028 Madrid
- Teléf.: 915360893 / 912986969 / 912977549
- E-mail: contacto@elaespana.org
- Web: <http://www.elaespana.com/>

Linfangioleiomiomatosis:

Asociación Española de Linfangioleiomiomatosis. (AELAM)

- C/ La Fragua 16 • 28260 Galapagar (Madrid)
- Teléf.: 918582735 / 616405744 (Pilar)
- E-mail: aelam@aelam.org • Web: www.aelam.org

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: 916097937
- E-mail: majerez@desinsl.com
- Web: <http://www.aedm.org/>

Miastenia:

Asociación Española de Miastenia

- C/Llamo de las Fuentes, s/n.º
- 14520 Fernán Núñez (Córdoba)
- Teléf.: 629327674 • E-mail: aemiastenia@terra.es
- Web: www.aemiastenia.org

Moebius, Síndrome de:

Fundación Síndrome de Moebius

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

Mucopolisacaridosis y otros Síndromes Relacionados

Asociación Española de las Mucopolisacaridosis y Síndromes Relacionados (MPS-España)

- C. Anselm Clavé, 1 • 08787 La Pobla 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, 5ª primera • 08005 Barcelona
- Teléf.: 933074664 • Fax: 933074664
- E-mail: info@acnefi.com
- Web: <http://www.acnefi.com/>

Nevus Gigante Congénito:

Asociación Española de Nevus Gigante Congénito (ASONEVUS)

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

Osteogénesis Imperfecta:

Asociación de Huesos de Cristal de España. (AHUCE)

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

Asociación Madrileña de Osteogénesis Imperfecta (AMOI)

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

Associació Catalana Pro-Afectats Osteogénesis Imperfecta

- Gran Vía de las Cortes Catalanas 1126, 7º 1ª
- 08020 Barcelona • Teléf.: 933056205 / 933137610
- E-mail: osteogenesisbcn@teleline.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 Porfiria

- 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.: 933224625 • Fax: 933226554
- E-mail: caps@pangea.org / junta@associacioadquira.org
- Web: <http://www.adquirabcn.com/>
- Web: www.associacioadquira.org

Retinosis Pigmentaria:

Asociació d'Afectats per Retinosis Pigmentaria a Catalunya

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

Rett, Síndrome de:

Asociación Catalana del Síndrome de Rett

- Carrer Emili Grahit, 2, D, 2º, 2ª
- 17002 Girona • 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:

Associació d'Afectats de Siringomielia

- C/ Pujades 93, 3º 1ª • 08005 Barcelona
- Teléf.: 639253356
- E-mail: siringomielia@bcn-associacions.org
- Web: <http://www.bcn-associacions.org/siringomielia/>

Asociación Nacional de Amigos de Arnold Chiari (ANAC)

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

Sjögren, Síndrome de:

Asociación Española de Síndrome de Sjögren (AESS)

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

En la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) trabajamos para ayudar a los niños, jóvenes y adultos que sufren una de ellas. Así lideramos la lucha contra estas enfermedades, para contribuir a mejorar la calidad y esperanza de vida de los afectados y sus familias.



Servicio de Información y Orientación en Enfermedades Raras



902 181 725

Inf.: www.enfermedades-raras.org • email: feder@enfermedades-raras.org