



Informe de actuaciones 2013



CENTRO DE REFERENCIA ESTATAL DE ATENCIÓN A PERSONAS CON ENFERMEDADES RARAS Y SUS FAMILIAS



Informe de actuaciones año 2013



Índice

Presentación	1
Acciones Desarrolladas	6
Programa Encuentros	6
Programa NacER	7
Programa SAMER	8
Programa Respiro Familiar	9
Programa Autocuidados y Calidad de Vida	10
Acciones de Formación	11
Programa de Sensibilización y Difusión	16
Servicio de Información y Asesoramiento	18
Cooperación con Otras Entidades	19
Datos de contacto	22

Informe de actuaciones año 2013

Presentación

Aitor Aparicio | Director del CREER

El Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER) es un recurso estatal, dependiente del IMSERSO, y comprometido en la mejora de la calidad de vida de las Personas afectadas por enfermedades raras, sus Familias y Profesionales que las atienden.

Como Centro de Referencia Estatal busca nuevos cauces que hagan la vida más fácil a quienes padecen estas enfermedades poco comunes, desarrollando proyectos y programas de coordinación, investigación e innovación, apoyando la formación de profesionales, desarrollando acciones de divulgación y sensibilización y prestando apoyo técnico a otros recursos.

Como Centro Especializado en la atención de Personas con enfermedades poco comunes y sus

Familias, desarrolla distintos programas de atención y apoyo a Familias, personas cuidadoras y personas afectadas de enfermedad rara desde un enfoque Socio-sanitario.

Nuestro objetivo es la Atención Integral Centrada en la Persona (AICP), siguiendo un modelo de trabajo que apuesta por la innovación, la calidad y la participación.

En el Año 2013, que fue declarado por la Ministra de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, Año Español de las Enfermedades RARAS, podemos destacar la elevada participación y protagonismo que han tenido en nuestro Centro, las Asociaciones, Fundaciones y otras entidades que representan los intereses de las Personas con enfermedad rara, y que han colaborado dando Vida al CREER.

Estamos convencidos de que la reciprocidad y el trabajo en red es la forma más eficiente para encontrar soluciones a las complejas dificultades a las que se enfrentan las Personas con enfermedad rara. Por eso, estamos decididos a estimular la participación de personas y entidades en el desarrollo de las acciones del CREER, a cooperar con otras entidades y a trabajar creando sinergias, para mejorar la calidad de vida de las personas con enfermedades poco comunes y la de sus familias.

A través del presente documento queremos dar a conocer las acciones realizadas durante el año 2013.





Centrados en las personas, apostando por la calidad



Han participado de forma activa en el diseño, ejecución y evaluación de las actuaciones Personas con enfermedad poco común y las asociaciones que representan sus intereses y los de sus familias
Profesionales
Personas voluntarias
Universidades
Administraciones públicas
Otras asociaciones sin ánimo de lucro

El Creer ha desarrollado un Sistema Integrado de Gestión basado en las normas UNE-EN-ISO 9001, UNE-EN-ISO 14001 y UNE 170001



Centrados en las personas, apostando por la calidad



3094
Personas
atendidas

4102
Participantes
en acciones de
sensibilización

Información y
orientación

Encuentros

Cursos y talleres

Terapia



486
Profesionales

Colaboración

Información

Formación



Asociaciones de
personas
45
Asociaciones
y familiares
federaciones



Informe de actuaciones año 2013

Entidades participantes

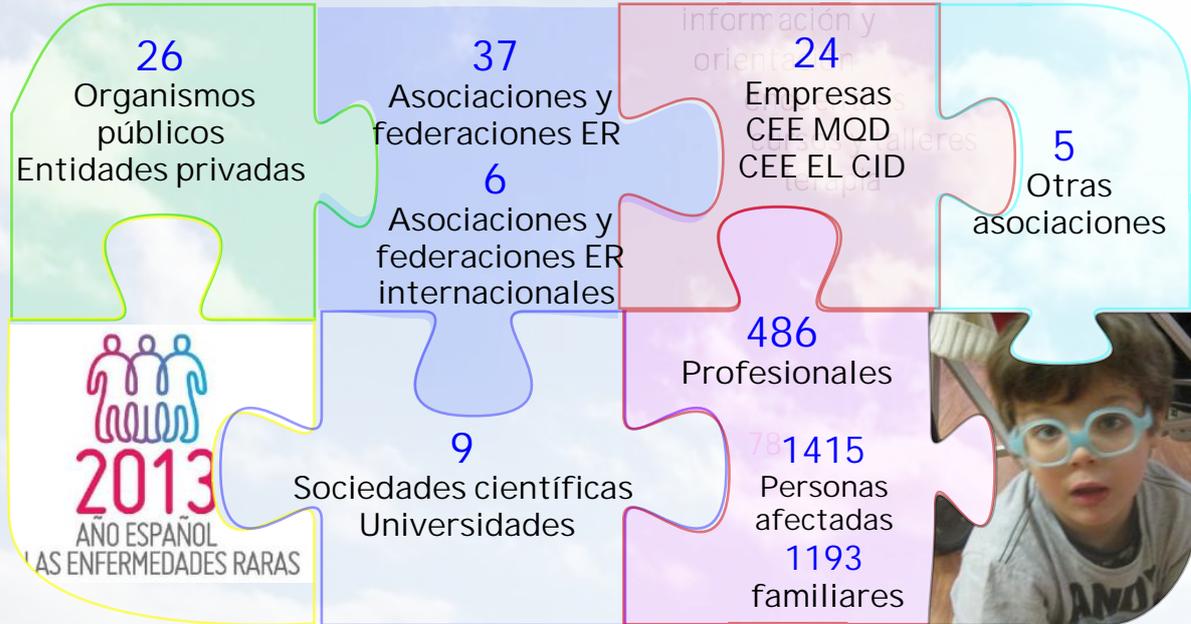
Fundación Síndrome de Dravet
 Asociación Española Exstrofia Vesical. ASEXVE
 Asociación Ataxia Galicia. AGA
 Asociación Española Síndrome de Prader Willi. AESPW
 Asociación Enfermedades Raras y Otros Trastornos Graves del Desarrollo. DGENES
 Asociación Española Síndrome de Stickler.
 Asociación Nacional de Arnold Chirari. ANAC
 Plataforma Afectados de ELA
 Asociación Española de Familiares y Enfermos de Wilson. AEFEW
 Asociación Española de Linfangioleiomiomatosis. AELAM
 Asociación Española Síndrome Defectos congénitos de la glicosilación AESCDG
 Asociación Enfermedad de Huntington de CyL. E.H. CyL
 Huntington's Disease Youth Organization.
 Fundación Síndrome de West. FSW
 Asociación Española de Esclerodermia. AEE.
 Asociación Española Síndrome de Wolf-Hirschhorn. AESWH
 Asociación Asturiana Arnold Chiari. CHYSPA
 Asociación DEDINES
 Asociación española Paraparesia Espástica Familiar. AEPEF
 Asociación Duchenne Parent Project España
 Asociación Española Leucodistrofia. ELA ESPAÑA.
 Federación Española de Enfermedades Raras. FEDER
 Federación Española de Ataxia. FEDAES
 Asociación Síndrome de Costello y Cardio Facio Cutaneo ACyCFC
 Asociación Española Síndrome de Sotos. AESS
 Asociación Española Síndrome de Smith Magenis. ASME
 Asociación Cantabria Síndrome de Williams. ASW-Cantabria
 Asociación Española Síndrome de Williams. AESW
 Asociación Española Patologías Mitocondriales. AEPMI
 Fundación Ana Carolina Díez-Mahou
 Asociación Española Déficits Inmunitarios Primarios. AEDIP
 Asociación Española Síndrome de Phelan Mc Dermid.
 Asociación Española de Pénfigo Penfigoide y Otras enfermedades vesiculoampollosas. AEPPEVA
 Asociación Nevus Gigante. ASONEVUS.
 Asociación Paraparesia Espástica Familiar CyL. APEFCyL.
 Asociación Española de Beneficencia Guatemala. AEB
 IMSERSO CCAA EQUIPOS DE VALORACIÓN DE LA DISCAPACIDAD
 Ministerio de Sanidad SS e Igualdad
 Gerencia de Salud. CyL
 European Rare Diseases Organisation EURORDIS
 Hospital Universitario de Burgos
 Instituto de Investigación en Enfermedades Raras Carlos III. IIER.
 Sociedad Española de Neurología. SEN
 Asociación Española de Neurogenética. NEUROGENES
 Centros de Investigación Biomédica en Enfermedades Raras. CIBERER
 Centros de Investigación Biomédica en Red Enfermedades Neurodegenerativas. CIBERNED
 ASPANIAS Burgos
 Federación Autismo CyL
 Asociación de Autismo
 Asociación de Daño Cerebral
 Asociación Amigos del Camino de Santiago.
 Universidad de Burgos. UBU
 Universidad a Distancia. UNED
 Universidad de Salamanca

Informe de actuaciones año 2013



Centrados en las personas, apostando por la calidad

Lo han hecho posible ...



Informe de actuaciones año 2013

Acciones desarrolladas

Programa Encuentros

Dentro de los Servicios de Atención a familias, ONG,s y personas con enfermedades poco comunes, el CREER en coordinación con diferentes asociaciones y entidades que representan a personas afectadas por patologías poco frecuentes, ha llevado a cabo durante este año 2013:

- Treinta y dos Encuentros de Asociaciones de Enfermedades Raras internacionales.
- Encuentro Internacional. Red Hispana de Patologías Poco Frecuentes. Fundación Beneficencia de afectados ER de Guatemala. AEB
- Encuentro Internacional. Huntington's Disease Youth Organization
- IX Congreso Nacional Médico Asociación Nacional de Arnold Chiari. ANAC
- Jornada médico-científica sobre Patologías Mitocondriales. Asociación Española de Patologías Mitocondriales. AEPMI
- Jornada médico-científica sobre ELA. Plataforma afectados de ELA
- III Congreso de Glucogenosis. Asociación Española de Glucogenosis
- Encuentro Médico, Investigadores y Familias. Asociación Española Familia Ataxia Telangiectasia. AEFAT
- Jornada Médica sobre Síndrome de Sotos. Asociación Síndrome de Sotos
- Jornada Médica sobre Linfangioleiomiomatosis. AELAM
- Jornada de Musicoterapia en Síndrome de Wiliams. ASW Cantabria y AESW
- Jornada médico-científica del Síndrome de Wolf-Hirschhorn. AESWH

Personas afectadas	628
Familiares y acompañantes	915
Profesionales	233
Total	1776



Acciones desarrolladas

Programa NacER

Este programa se desarrolla en colaboración con la Unidad de Neonatología del Complejo Asistencial Universitario de Burgos (CAUB) que atiende a recién nacidos con diagnóstico o sospecha de una enfermedad rara, procedentes de localidades alejadas de Burgos: Aranda de Duero, Miranda de Ebro, Soria, Palencia y León. Mientras los bebés permanecen ingresados en el hospital durante periodos prolongados de tiempo, el CREER ofrece alojamiento a madres y padres, servicio de psicología y servicio de orientación y asesoramiento sobre recursos sociosanitarios disponibles (contacto con otras familias, asociaciones o grupos de ayuda,...), formación y entrenamiento en los cuidados especiales necesarios para atender al recién nacido (rehabilitación, atención temprana, logopedia,...).



Fueron atendidas en el Creer un total de 39 personas, familiares de 12 bebés ingresados en el Hospital Universitario de Burgos

Acciones desarrolladas

Programa SAMER



El Servicio de Atención Multidisciplinar en Enfermedades Raras (SAMER), dirigido a afectados y familiares, ha ofrecido servicios de atención individualizada en psicología, logopedia, atención educativa, fisioterapia, terapia ocupacional, psicomotricidad, estimulación multisensorial y atención grupal mediante grupos de trabajo con afectados de fisioterapia, terapia ocupacional, psicomotricidad, psicología.

El programa ha dado respuesta a demandas de atención de personas de todo el territorio nacional, a las personas que lo han requerido se les ha facilitado alojamiento en el Creer.

Total de personas atendidas
291

Fisioterapia	1250
Logopedia	645
Terapia ocupacional	731
Psicología	484
Educación	465
Consultas médicas	361
Total sesiones	3936

Acciones desarrolladas

Programa Respiro Familiar

Durante 2013 un total de 80 personas se han beneficiado del Programa de Respiro Familiar que se ha desarrollado entre los meses de julio y septiembre.

El Programa pretende mejorar la calidad de vida tanto de las personas afectadas por una enfermedad rara como la de sus familiares y personas cuidadoras.

Cuatro turnos:

- 1º- 20 personas afectadas
- 2º- 20 personas afectadas
- 3º- 19 personas afectadas
- 4º- 14 personas afectadas y 7 acompañantes



Informe de actuaciones año 2013

Acciones desarrolladas



Programa Autocuidados y Calidad de Vida



Ofrece formación a personas cuidadoras y a personas con enfermedad rara para:

- Ayudar a cuidadoras/es ofreciéndoles información y

herramientas que les sirvan en su labor

- Ayudar a las personas afectadas ofreciéndoles información que les sirva para mejorar su bienestar y autonomía.

El programa tiene una duración de 30 horas y se desarrolla a través de diversos talleres multidisciplinares.

Se han desarrollado 3 ediciones formativas de cuatro días de duración entre los meses de junio y noviembre de 2013.

Talleres incluidos en el programa

- Trasferencias e higiene postural
- Hábitos higiénico-dietéticos
- Gestión del tiempo
- Manejo del estrés y apoyo psicoemocional
- Recursos sociales
- Comunicación y expresión corporal
- Sentido del humor como ingrediente para una vida saludable
- Juegos en familia
- Estimulación sensorial
- Expresión y movimiento
- Técnicas para el desarrollo de la creatividad
- Estrategias para mejorar la adaptación escolar
- Redes sociales

Han participado 24 personas afectadas y 28 familiares.

Grupos de edad: Entre 3 y 12 años, 13 y 24 años y a partir de 25 años.

Informe de actuaciones año 2013

Acciones desarrolladas

IV Edición de la Escuela de Formación CREER-FEDER: 'Formando líderes, Inspirando Acciones'
 Del 19 al 22 de septiembre
 Conto con la presencia de profesionales y representantes pertenecientes a 50 asociaciones, la mayoría de ámbito estatal, que se hacen extensibles a cerca de 20.000



asociados, afectados y familias con Enfermedades Raras.
 Contenidos: análisis y conocimiento de la normativa en temas relativos a la defensa de derechos como la Asistencia Transfronteriza, la

Acciones de Formación

Protección de Datos, la Valoración de la Discapacidad y las propuestas de mejora. Panorama de los Planes de Acción, los Mensajes Claves y las prioridades que inspiran la convocatoria Europlan2014 en España a través del que se realiza los seguimientos de las políticas relativas a Enfermedades Raras en los diferentes países comunitarios. Impacto de las 13 propuestas para mejorar la situación de las familias con ER realizadas con el consenso de más de 230 asociaciones, coincidiendo con la declaración de 2013 como Año Español de las Enfermedades Raras. Se difundieron los resultados de proyectos como BURQOL-RD, sobre el impacto económico y sobre la calidad de vida de los pacientes y familias con Enfermedades Raras. Profesionales y familiares

Personas afectadas y familiares	64
Profesionales	41
Total	105

Informe de actuaciones año 2013

Acciones desarrolladas

Acciones de Formación

CURSO ER Y DISCAPACIDAD

Durante los meses de septiembre a diciembre, en coordinación con el Área de Formación Especializada de la Secretaría General del Inmerso, se han realizado tres ediciones del Curso "Enfermedades Raras y Discapacidad. Procedimiento de evaluación de la discapacidad en enfermedades raras"
Dirigido a profesionales de los Equipos de Valoración de Dependencia y Discapacidad de las Comunidades Autónomas.

Celebrados los días 24 y 25 de septiembre, 22 y 23 de octubre y 19 y 20 de noviembre de 2013.

El objetivo del curso fue fundamentalmente la puesta en común de los criterios técnicos de evaluación de la situación de discapacidad y dependencia para debate y reflexión de profesionales evaluadores con la finalidad de conseguir una mejor coordinación en los procedimientos de valoración.

Participantes 110



Acciones desarrolladas

Acciones de Formación

II Edición CURSO NEUROGENÉTICA

Del 13 al 15 de junio. Con la colaboración del grupo de Neurogenética de la SEN, NEUROGENES, CIBERNED, CIBERER y el IMSERSO (Centro de Referencia Estatal para Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias).
Objetivo: Acercar a los neurólogos la terminología y los conceptos básicos que se manejan en los estudios de genética humana. que comprendan la terminología genética y acercar el lenguaje del laboratorio de biología molecular a la clínica y a la investigación de una manera amena y comprensible, con ejemplos extraídos en la casuística real de nuestros hospitales.

Participantes 51



Informe de actuaciones año 2013



Acciones desarrolladas

Acciones de Formación

Dirigidas a Profesionales del CREER

Curso de Comunicación en Lengua de Signos

Curso de Dinamización de Grupos

Curso de Buenas Prácticas

Participaron en esta acción formativa
30 profesionales del Creer



Acciones desarrolladas

Acciones de Formación

OTRAS ACTIVIDADES FORMATIVAS REALIZADAS EN EL CENTRO

En el marco de la colaboración con entidades locales, el Centro cede salas y otros espacios a las asociaciones, algunas relacionadas con Enfermedades Raras y que tienen sede en la ciudad de Burgos, para el desarrollo de actividades formativas:

- Día Mundial de la Esclerosis Múltiple. Asociación de Familiares y Afectedos de Esclerosis Múltiple. AFAEM Burgos
- Cursos de formación para profesionales de la Federación Autismo Castilla y León. FACYL
- Actividad de Fisioterapia. Casa de Acogida La Encina
- Jornada "Pensando en Salud, Sintiendo a las persons". Asociación E.H Castilla y León
- Jornada de Información sobre Hemofilia. Asociación de Hemofilia Burgos. HEMOBUR



Informe de actuaciones año 2013



Acciones desarrolladas

Programa de Sensibilización y Difusión

2013 Año Español de las Enfermedades Raras. Acciones de sensibilización con proyección nacional e internacional que pretende acercar la realidad de las enfermedades raras a la población en general. Día Mundial de las Enfermedades Raras:

- I Encuentro Nacional de afectados y familiares Día Mundial de las Enfermedades Raras. Del 24 al 28 de Febrero.
- Jornada de Puertas Abiertas.
- Programas de radio "Hoy no es un día cualquiera" de RNE. Colaboración durante el programa del Sábado 27 de Febrero
- Concentración Día Mundial de las Enfermedades Raras Burgos. Lectura del manifiesto: el atleta Jordi Aubeso.
- EXPOSICIÓN "Enfermedades ¡¿raras?!".
Del 20 febrero al 30 marzo en la Universidad de Burgos.
Del 16 de Julio al 15 de Agosto en la Sala de Exposiciones de la Catedral de Burgos.
Total de Visitas Recibidas: 3.153 personas de 41 países.



Informe de actuaciones año 2013



Acciones desarrolladas

Programa de Sensibilización y Difusión

- Recorrido Camino de Santiago: Un paseo por las Enfermedades Raras. Día 21 de Julio.

Tramo del Camino de Santiago en la ciudad de Burgos guiado por la Asociación Amigos Camino de Santiago de Burgos. La Jornada se completo con actividades infantiles, actuaciones musicales y teatro.

Vídeo: http://www.youtube.com/watch?v=OtZO8_VWbHQ

- Charlas divulgativas y Mesas Informativas, en Burgos y provincia
 - Video forum durante los meses de octubre y noviembre. Películas proyectadas: Intocable, Las Alas de la Vida y Alma, 2 películas y 1 documental que muestran diferentes aspectos en torno a las enfermedades raras. Total de asistentes: 169
 - Presencia en medios de comunicación nacionales y locales, televisiones, prensa, radio
 - Redes sociales y newsletter
 - Actividades de sensibilización en colegios. Total participantes 463
 - Visitas formativas al CREER dirigidas a estudiantes, profesionales del ámbito socio sanitario. 10 visitas, 150 personas



Servicio de Información y Asesoramiento SIA

Este Servicio ofrece información, orientación y asesoramiento. Se han atendido demandas realizadas por:

- Personas afectadas por una enfermedad rara con diagnóstico
- Familiares de personas afectadas por enfermedad rara.

- Profesionales del ámbito de la atención sociosanitaria (de asociaciones, de organismos de la administración pública, ...)
- Otras personas (estudiantes, población en general, ...).



Demandas atendidas

- Personas afectadas: 128
- Familiares: 204
- Profesionales: 51
- Otras personas: 17

Atenciones

- Presenciales: 80
- Correo electrónico: 112
- Telefónicas: 210

Total

- En el año 2013 se han atendido un total de 400 demandas

Cooperación con otras entidades

BIOBANCO y Registro ER

Este programa es una colaboración que se realiza con Instituto de Investigación en ER Carlos III (IIER). A las personas afectadas y familiares que pasan por el centro se les ofrece información sobre la existencia del Registro de ER y para qué sirve (obtener la mayor información posible que resulte de utilidad para las investigaciones de las ER que se puedan llevar a cabo, participar en estudios, ...)

Se les facilita la documentación a cumplimentar y el Creer se encarga de enviarla al IIER.

También se les ofrece la posibilidad de que en el Creer se recoja una muestra de sangre que será enviada al biobanco que tiene el IIER y que forma parte de la Primera Red operativa de biobancos en Europa que proporciona ADN humano, células y muestras de tejidos, como un servicio a la comunidad científica para el desarrollo de la investigación en Enfermedades Raras. Es una Red europea dedicada en exclusiva a la investigación de Enfermedades Raras en Europa.

A lo largo de 2013 se recogieron un total de 71 muestras
Se aportaron al Registro de ER del IIER 124 casos



Informe de actuaciones año 2013

Cooperación con otras entidades

EURORDIS - Participación en workshop WJA6 Formación en Copenhague



EURORDIS Participación en workshop Capacitación de Proveedores de Servicios Sociales durante los días 10 y 11 de octubre desarrollado en Copenhague.

Este Grupo de Trabajo es uno de los 8 Grupos de Trabajo formados desde el Plan de Acción Conjunta de Trabajo de Enfermedades Raras (2012-2015) promovido desde el Comité Europeo de Expertos en Enfermedades Raras (Eucerd). Comité constituido formalmente a través de la Decisión de la Comisión

Europea de 30 de noviembre de 2009 (2009/872/CE) con el objetivo de ayudar a la Comisión Europea en la preparación y ejecución de las actividades comunitarias en el ámbito de las enfermedades raras, en consulta y cooperación con los organismos especializados de los Estados miembros, las autoridades europeas competentes en el ámbito de la investigación y de las medidas de salud pública y otras partes interesadas que actúan en el campo.

Enlace al documento final "Training for Social Services Providers Report"

<http://www.eucerd.eu/wp-content/uploads/2014/03/WP6TrainingSSP.pdf>

Informe de actuaciones año 2013

Cooperación con otras entidades

Participación en Iniciativas



- Mapa de Unidades de Experiencia. Su objetivo es facilitar el acceso a la información, conocer dónde se concentran la mayor parte de casos afectados por una de estas enfermedades y donde, por tanto, existe una mayor experiencia en el diagnóstico y en el tratamiento. Ya se dispone de datos de todas las CCAA para ocho grupos de enfermedades (ataxias, síndrome de Angelman, distrofias

musculares, miastenias, atrofas musculares, mionías y síndrome de X frágil).

- Actualización Estrategia Nacional en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud. La Estrategia, enmarcada en el Plan de Calidad del SNS, es una herramienta de coordinación para el SNS. Fue aprobada en 2009 por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud (CISNS), resultado del consenso de todos los agentes implicados: Ministerio de Sanidad y Política Social, Comunidades Autónomas, sociedades científicas, asociaciones de pacientes y representantes de otros Ministerios. Tras la evaluación inicial realizada a los dos años y el posterior informe de evaluación/seguimiento aprobado por el CISNS el 20 de diciembre de 2012 se ha colaborado en la actualización, tanto de los contenidos como de las posibles acciones de mejora.

Datos de contacto

Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas
con Enfermedades Raras y sus Familias

C/ Bernardino Obregon 24
09001 Burgos (ESPAÑA)
+34 947 253950
info@creenfermedadesraras.es

www.creenfermedadesraras.es



<http://goo.gl/dfNzOs>



<http://goo.gl/11IMcV>



<http://goo.gl/pJDtR8>



@CentroCREER



GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE SANIDAD, SERVICIOS SOCIALES
E IGUALDAD



SECRETARÍA DE ESTADO
DE SERVICIOS SOCIALES
E IGUALDAD



COMITÉ ESPAÑOL DE COORDINACIÓN DE ORGANIZACIONES
NACIONALES DE ENFERMEDADES RARAS Y SUS PARIENTES



2013
AÑO ESPAÑOL
DE LAS ENFERMEDADES RARAS