

Newsletter CRE Enfermedades Raras (CREER)

Nº 52 Mayo-Junio 2015



Estimado amigo/a, estas son las noticias y novedades del Centro:

editorial



...Y SUS FAMILIAS. Yolanda Ahedo, Pedagoga del Creer

Las familias con hijos con discapacidad asumen el reto constante, desde la asimilación y aceptación de la realidad no imaginada, de ser padres de hijos “diferentes”, de construirse y ser una familia más, con oportunidades y espacios de participación en igualdad de condiciones.

El punto de partida para situarnos en la reflexión de cómo desarrollar la seguridad de nuestros hijos con discapacidad es el desarrollo y afianzamiento de nuestra propia seguridad y capacidad como padres, como familia.

[Leer más...](#)

los profesionales escriben

Proyecto AcogER

El proyecto “AcogER” tiene la finalidad **apoyar a los niños con enfermedades poco frecuentes** que no viven en un entorno en un entorno familiar normalizado, y están siendo atendidos por el Sistema de atención/protección a la infancia, con medidas legales de:
-**Guarda**, ante la solicitud de ayuda de los padres o tutores, o
-**Tutela**, por el incumplimiento de los deberes de protección por parte de los padres o tutores lo que determina una situación de desamparo y la suspensión de la patria potestad.



[Leer más...](#)



ENCUENTRO DE FAMILIAS DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA SÍNDROME CDG

La Asociación Española Síndrome CDG, de déficits congénitos de la glicosilación, ha celebrado del 1 al 3 de mayo su Encuentro anual de Familias, en el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias de Burgos.

[Leer más...](#)



XV EDICIÓN AUTOCUIDADOS Y CALIDAD DE VIDA

Del 4 al 6 de mayo se ha desarrollado la décimo quinta edición del Curso de Autocuidados y Calidad de Vida organizado por el CREER y dirigido a familias cuidadoras de personas con enfermedades minoritarias.

El Programa de Autocuidados facilita pautas, conocimientos y técnicas de autocuidado para la mejora de la calidad de vida y la promoción de la autonomía y parte de la consideración de que “el autocuidado” es la garantía y soporte para mejorar la atención en los cuidados que necesita la persona que tiene una enfermedad poco

[Leer más...](#)



ENCUENTRO ASOCIACION DEDINES

La Asociación Dedines de Defensa del Niño Discapacitado con Necesidades Especiales, ha realizado un Encuentro de familias en Burgos del 8 al 10 de mayo.

En dicho encuentro se llevaron a cabo actividades para los padres y madres, mientras los niños hacían también actividades.

[Leer más...](#)



ENCUENTRO DE LA ASOCIACIÓN DE ENFERMEDADES RARAS DE CASTILLA Y LEÓN, AERSCYL

Del 15 al 17 de mayo, la Asociación de Enfermedades Raras de Castilla y León, AERSCYL, de reciente creación, ha celebrado su primer Encuentro de Familias en el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias de Burgos.

[Leer más...](#)



ENCUENTRO ASOCIACIÓN ESPAÑOLA SÍNDROME PHELAN MCDERMID

Del 22 al 24 de mayo la Asociación Española del Síndrome Phelan Mcdermid ha celebrado un nuevo Encuentro de Familias en le CREER.

Esta cita ha contado con la participación de la Dra. Katy Phelan, directora del Laboratorio de Citogenética y Profesora Asociada de Pediatría de la Facultad de Medicina de la Universidad de Tulane en Nueva Orleans quien impartió la ponencia “Historia natural del Síndrome Phelan-McDermid ”. Así como con la presencia de Sue Lomas que ocupa la actual presidencia de la Fundación Síndrome Phelan Mc Dermid quien presentó la ponencia “Historia y proyectos de la Fundación”.

[Leer más...](#)



ENCUENTRO NACIONAL DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE PÉNFIGO, PENFIGOIDE Y ENFERMEDADES VESICULO AMPOLLOSAS, AEPPEVA

Del 3 al 7 de junio la Asociación Española AEPPEVA, que agrupa a familias y personas con Pénfigo, Penfigoide y otras enfermedades Vesiculoampollosas, celebró en el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias un Encuentro Nacional.

[Leer más...](#)

ENCUENTRO DE FAMILIAS DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE PARAPARESIA ESPÁSTICA FAMILIAR, AEPEF

Del 8 al 14 de junio la Asociación Española de Paraparesia Espástica Familiar celebró un nuevo Encuentro de Familias en el que se han desarrollado talleres coordinados por profesionales del CREER en los que se han tratado diferentes temas que recogen el enfoque multidisciplinar que exige la atención integral de las personas con Paraparesia.

[Leer más...](#)



ENCUENTRO ANUAL DE JÓVENES Y FAMILIAS DE LA ENFERMEDAD DE HUNTINGTON DE CASTILLA Y LEÓN

Del 18 al 21 de junio y promovido desde la Asociación Huntington Castilla y León se ha celebrado el Encuentro anual de jóvenes y familias que viven con enfermedad de Huntington.

[Leer más...](#)



PRESENTACIÓN DE LA APLICACIÓN MOVIL DE DEPENDENCIA

El día 18 de junio fue presentada la App de Dependencia en el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias de Burgos.

Esta App es una herramienta del Imsero para dispositivos móviles pensada para las personas mayores, para las personas con alguna discapacidad y, fundamentalmente, para las personas en situación de dependencia, y dirigida, principalmente, al colectivo de cuidadores en el entorno familiar de personas en situación de dependencia.

[Leer más...](#)



ENCUENTRO DE FAMILIAS DE LA ASOCIACIÓN D'GENES

Del 22 al 28 de junio la Asociación murciana D'Genes, que aglutina familias y afectados con diferentes patologías de la Región de Murcia, ha reunido en Burgos a sus afectados y familias en un programa de actividades para adultos y menores.

[Leer más...](#)



NOS HAN VISITADO...



- ✓ Los días 5 y 6 de mayo alumnas del **Grado de Terapia Ocupacional de la Universidad de Burgos** visitaron el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y su Familias. Mostrando especial interés en el Departamento de Terapia Ocupacional del CREER y desde el que estuvieron acompañados durante su visita.



- ✓ El 16 de junio visitaron el Centro el grupo de alumnos del **Curso de Formación Ocupacional para trabajadores Desempleados, "Celador Sanitario"** pertenecientes al Centro de Formación CAPA, FORMACIÓN Y GESTIÓN de Burgos. Durante su visita contaron con la acogida y guía de las profesionales de Oficios y Actividades Específicas (OAE) del CREER quienes describieron las diferentes tareas de apoyo y acompañamiento a las personas y familias con enfermedades raras, que realizan en el Centro con especial referencia y explicación teórico-práctica de los equipos de traslado y manejo de grúas de movilización.



PROGRAMA DE SENSIBILIZACIÓN Y DIFUSIÓN SOBRE ENFERMEDADES RARAS EN CENTROS ESCOLARES

- ✓ El 8 de mayo, jornada de sensibilización en el **Colegio Niño Jesús**.
- ✓ El 5 de junio, jornada de sensibilización en el **Colegio Maximino San Miguel de la Cámara**, de Gumiel de Izán.
- ✓ El 17 de junio visitaron el Centro un grupo de alumnos del **Instituto Pintor Luis Sáez**, dentro de las jornadas de sensibilización que realiza el Creer.
- ✓ El 19 de junio jornada de sensibilización en el **Colegio Fuentes Blancas**.



[Leer mas..](#)

PRACTICUM 2014-2015

Durante el Curso 2014/15 el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras de Burgos ha recibido a un total de 13 alumnos universitarios de Grado pertenecientes a diferentes especialidades y Centros universitarios.

Han realizado su periodo de formación práctica 3 alumnas del Grado de Fisioterapia de la Universidad de Valladolid, 4 alumnas del Grado de Pedagogía, 4 del Grado de Terapia Ocupacional y 1 alumno del Grado de Educación Social, todos ellos procedentes de la Universidad de Burgos y finalmente 1 alumno del Grado de Psicología de la UNED.

[Leer mas ...](#)



PARTICIPACIÓN DEL CREER EN ACTIVIDADES EXTERNAS

- ❖ El 12 de mayo M^a Jesús Ladrón de Guevara Font, terapeuta ocupacional del Creer, participó en el [V Congreso Internacional de Estudiantes de Terapia Ocupacional](#). En el que presentó una ponencia centrada en la terapia ocupacional en enfermedades raras con el título “Enfermedades poco frecuentes. La importante intervención desde Terapia Ocupacional”. *Foto 1*
- ❖ El jueves 14 de mayo, Yolanda Balbás Gutiérrez y Cristina Gómez Cobo, enfermeras del Creer, presentaron la ponencia “Abordaje y soporte de enfermería en ELA” en el marco [del XXXIX Congreso Nacional de la Asociación Española de Enfermería en Neurociencias](#) que este año se convocó con el tema “Neuroenfermería: cuidados en evolución” y se desarrolló en Burgos. *Foto 2*
- ❖ El 23 de mayo el CREER promovió una iniciativa plástica colectiva, dentro de la programación de actividades de la Noche Blanca. La Noche Blanca es una manifestación cultural abierta a todos los ciudadanos que integra un programa variado y muy intenso, que comienza por la tarde y se prolonga hasta la madrugada, que en este año 2015 cumplió su 8^a edición. Un mural de gran formato con el lema “Ser diferente no es raro, CONTÁGIATE!” quedó expuesto en esta edición, a modo de jardín vertical en un edificio emblemático en el centro de la capital burgalesa. *Foto 3*



Foto 1



Foto 2



Foto 3

[Leer mas ..](#)



- **6-17 julio:** 1er. Turno Programa Respiro Familiar
- **20-31 julio:** 2º. Turno Programa Respiro Familiar
- **3-14 agosto:** 3er. Turno Programa Respiro Familiar
- **17-28 agosto:** 4º. Turno Programa Respiro Familiar
- **31 agosto-11 septiembre:** 5º. Turno Programa Respiro Familiar

[Leer más...](#)

noticias a destacar

- 02/05/15 Un sello de calidad por las enfermedades raras
- 03/05/15 Genoma4U, secuenciar el genoma por una buena causa
- 04/05/15 Raras, pero tan frecuentes
- 04/05/15 Robots investigadores
- 05/05/15 Un equipo gallego halla el origen genético de la calcificación cerebral
- 05/05/15 Jornadas sobre Acogimiento de los niños que conviven con una enfermedad rara
- 05/05/15 El CREER acoge un curso sobre Autocuidados y Calidad de Vida
- 07/05/15 PlasmaTech aportará más de 20 millones para completar el ensayo de terapia génica a afectados del Síndrome Sanfilippo
- 07/05/15 Una enfermedad reúne a tres sociedades científicas
- 08/05/15 El Observatorio sobre Enfermedades Raras presenta en Valencia sus líneas de actuación para 2015
- 09/05/15 Los neurólogos estudian en Vigo las dolencias raras del cerebro
- 11/05/15 Afectados de enfermedades Fabry y Gaucher podrán recibir tratamiento en casa
- 11/05/15 Una neuróloga leonesa, galardonada por la Sociedad Española de Neurología por su labor
- 11/05/15 La Junta amplía el diagnóstico genético para evitar patologías hereditarias en unos 200 recién nacidos al año.

[Leer más...](#)

espacio de asociaciones



SÍNDROME DE NOONAN

El **síndrome de Noonan** es una de las llamadas enfermedades raras, aparece en una proporción de 1 entre 1.000/2.500 recién nacidos vivos.

Enfermedad Rara es cuando afecta a 1 de cada 2.000 ciudadanos.

Hay que informar de que cada afectado es individual, los síntomas/características, son comunes, pero no tienen por qué aparecer todas, ni de la misma forma, ya que dependiendo de la mutación unas serán más habituales que otras, y que en cualquiera de los casos, y en lo que a una enfermedad rara se refiere, cada caso tiene que ser particularmente tratado y valorado, acorde a las pautas y protocolos comunes.

[Leer más...](#)

OTRAS ACTIVIDADES EN EL CREER REALIZADAS EN MAYO Y JUNIO

En las instalaciones del Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias se desarrollan otras actividades de apoyo a organizaciones comprometidas con la promoción de la autonomía personal y prevención de la dependencia.

Estas organizaciones desarrollan programas dirigidos tanto a personas afectadas como a sus familias y a profesionales implicados en su atención. Para llevar a cabo estos programas el CREER cede el uso de espacios para albergar sus actividades de información, formación y/o sensibilización.

Durante los meses de **mayo** y **junio** de 2015 las siguientes entidades han ofrecido atención a sus asociados y profesionales en las instalaciones del CREER:



La **Asociación de Daño Cerebral de Burgos –ADACEBUR–**, los días 4, 11, 18 y 25 de mayo.



La **Asociación de Parkinson Burgos**, los días 14, 21 y 28 de mayo y los días 11 y 26 de junio.



La **Casa de Acogida la Encina**, del Comité Antisida de Burgos, celebró una jornada formativa el día 16 de junio.



El 21 de mayo, Jornada “Envejecimiento y discapacidad intelectual” organizada por la **Asociación Síndrome de Down**, y encuadrada en las actividades organizadas con motivo de su 30 aniversario.

Con el objetivo de reflexionar y alertar sobre los procesos de deterioro cognitivo en personas con discapacidad intelectual/síndrome de Down se desarrolló la Jornada formativa dirigida a estudiantes de humanidades, profesionales de servicios sociales, profesionales de medicina y cualquier persona interesada.

[Leer más...](#)

Recordad: Si queréis organizar vuestro encuentro, congreso u otro evento, poneos en contacto con nosotros enviando un correo a info@creenfermedadesraras.es. En el CREER disponemos de las instalaciones y el personal adecuado para ayudaros.

tres millones de voces

UN REGALO INESPERADO

Contar nuestra historia de vivencias con Adrián de 2 años en un papel y resumirla es complicado, pero vamos a intentarlo.

El día 7 de Julio de 2013 llega al mundo Adrián, con una de esas enfermedades raras que hasta la primera semana de vida no le pusieron nombre, entre comillas, ya que nos dijeron que podía tener dos posibles síndromes: “Síndrome Clapo” y “Síndrome Macrocefalia Malformación Capilar”.



[Leer más...](#)

Recuerda: Una de las mejores formas de dar a conocer las Enfermedades Raras es a través de vuestros testimonios. Si quieres contarnos tu historia, ponte en contacto con nosotros enviando un correo a: info@creenfermedadesraras.es

SERVICIO DE
INFORMACIÓN Y
ASESORAMIENTO

947 253 950
info@creenfermedadesraras.es

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



Boletín CREER nº 52 Mayo-Junio 2015 www.creenfermedadesraras.es/ / [@CentroCREER](#)
**Centro de Referencia Estatal
de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias
Área de Documentación**