



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



- **Técnicas de ahorro y conservación de energía para evitar la fatiga en la realización de AVDs. Carmen María Pérez Jabato, Terapeuta Ocupacional del CREER**



El terapeuta ocupacional, contribuye a mejorar la calidad de vida de las personas que padecen una enfermedad rara. Analiza y trata de reducir los efectos que estas enfermedades producen en quién la padece. El terapeuta acompaña al afectado en su proceso, interviniendo periódicamente con la intención de reevaluar y buscar nuevas soluciones a los problemas que se van presentando en el desempeño funcional, en el cuidado personal y en el ocio.

Desde Terapia Ocupacional se realizan programas de actividades adecuados a las capacidades del afectado, en los que se incluye (...)

[Leer más...](#)



- **La "Ataxia da Costa da Morte", la SCA-36, desde el punto de vista de un paciente. Ramón Moreira**



Mi nombre es Ramón Moreira y estoy diagnosticado con una SCA desde el 27/11/2004, fecha en la que el Dr. Cacabelos me dijo que padecía "Ataxia Espino Cerebelosa Hereditaria del Adulto".

Al observar que no tenía ningún tratamiento farmacológico ni tampoco curación y ante la recomendación de mis neurólogos, decido hacer vida y alimentación sana y desde ese momento comienzo a hacer diariamente ejercicio en un gimnasio. Más tarde, investigando en mi árbol genealógico, descubro que hace 250 años, en Campo do Curro - Puenteceso - (A Coruña), uno de los abuelos de la abuela de mi abuelo, ya padecía esta enfermedad (...)

[Leer más...](#)



### **ENCUENTRO DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE EXTROFIA VESICAL**

El Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER) fue nuevamente lugar de encuentro para familias y afectados de Extrofia Vesical. Del 1 al 3 de marzo, las instalaciones del Centro y la ciudad de Burgos, permitieron acercar a cuantas personas comparten necesidades e intereses y estrechar vínculos que permitan favorecer el apoyo mutuo entre pacientes y familias.

En una charla Coloplast presentó las soluciones específicas desarrolladas por esta empresa para responder a los problemas derivados de la Extrofia Vesical y que suponen una mejora en la calidad de vida de las personas (...)

[Leer más...](#)



### **VISITA DE LA FUNDACIÓN ANA CAROLINA DÍEZ MAHOU Y MARÍA DE VILLOTA**

El pasado 10 de abril, el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER) acogió la visita de la Fundación Ana Carolina Díez Mahou, representada por su director Javier Pérez-Minguez y María de Villota, primera española en pilotar un Fórmula 1 y que trabaja actualmente con la Fundación.

Recibidos por el Director del CREER, Aitor Aparicio García, recorrieron las instalaciones del Centro, gimnasio, sala de estimulación multisensorial, aulas de estudio, biblioteca, aulas de informática, zonas de ocio, etc. (...)

[Leer más...](#)

- [ENCUENTRO DE LA ASOCIACIÓN GALEGA DE ATAXIAS](#)
- [ENCUENTRO DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA PARA EL SÍNDROME DE PRADER-WILLI](#)
- [ENCUENTRO DE LA ASOCIACIÓN DE ENFERMEDADES RARAS Y OTROS TRASTORNOS GRAVES DEL DESARROLLO "D'GENES"](#)
- [ENCUENTRO DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE STICKLER](#)
- [ENCUENTRO DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE AMIGOS DE ARNOLD-CHIARI](#)
- [ACTIVIDADES DE SENSIBILIZACIÓN EN CENTROS ESCOLARES](#)

---



## próximos eventos

- [15-21 de abril: III Encuentro Internacional de personas con ELA-Investigadores](#)
- [26-28 de abril: Encuentro de familias de la Asociación Española de Wilson](#)
- [2-5 de mayo: Encuentro de la Asociación Española de Linfangioleiomiomatosis](#)
- [10-12 de mayo: Encuentro de la Asociación Española del Síndrome CDG](#)

---



## el *iier* informa

- **EL INSTITUTO DE SALUD CARLOS III Y LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE MEDICINA FAMILIAR Y COMUNITARIA IMPARTEN FORMACIÓN EN ENFERMEDADES RARAS A MÉDICOS DE ATENCIÓN PRIMARIA DE LA COMUNIDAD DE MADRID**

Durante los días 8 y 9 de abril, la Escuela Nacional de Sanidad del Instituto de Salud Carlos III ha sido la sede del primer curso de formación en enfermedades raras para médicos de Atención Primaria de la Comunidad de Madrid y otros profesionales sanitarios de este nivel asistencial (...)

[Leer más...](#)

- **EL IIER EDITA INFORMACIÓN BÁSICA DEL REGISTRO NACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS EN FORMATO TRÍPTICO PARA PACIENTES, PROFESIONALES, INDUSTRIA, MEDIOS Y PÚBLICO EN GENERAL**

[Leer más...](#)

---



## noticias a destacar

- **01/03/2013** El 56 % de los pacientes con enfermedades raras tiene dificultades para acceder a medicamentos
- **01/03/2013** Las enfermedades raras tardan en diagnosticarse entre cinco y diez años
- **01/03/2013** Afectados de enfermedades raras exigen la exención del copago

- **01/03/2013** I Ciclomarcha MTB BTT por las Enfermedades Raras Metabólicas
- **01/03/2013** Los afectados por enfermedades raras piden que se les exima del copago
- **02/03/2013** Los nombres propios tras las enfermedades raras en Almería
- **03/03/2013** 3.000 personas corren por las Enfermedades Raras
- **03/03/2013** Asociaciones piden una mayor atención a las personas con enfermedades raras
- **04/03/2013** Iniciativa para el tratamiento de las enfermedades raras
- **04/03/2013** Enfermedades Raras Metabólicas. Las otras "alergias" alimentarias desconocidas
- **04/03/2013** La soledad de las enfermedades raras
- **04/03/2013** Enfermedades raras y series de televisión
- **04/03/2013** "Potenciar la investigación de las enfermedades raras debería ser una prioridad"
- **05/03/2013** La Universitat de València publica un informe divulgativo sobre las enfermedades minoritarias
- **05/03/2013** Eurordis premia a Genzyme por ser "pionera" en tratamientos para enfermedades raras
- **06/03/2013** Un 87% de encuestados sobre enfermedades raras desconoce lo que es un medicamento 'huérfano'
- **08/03/2013** La Princesa de Asturias recuerda que la investigación de enfermedades raras es una «obligación»
- **08/03/2013** Más de 3 millones de personas sufren en España enfermedades raras
- **09/03/2013** Ataxia, enfermedad rara: síntoma común a 300 enfermedades que afecta a 8.000 españoles
- **10/03/2013** III carrera por las enfermedades raras en Badajoz
- **11/03/2013** Melilla camina para concienciar sobre las enfermedades raras
- **11/03/2013** Feder premia a Genzyme por ofrecer a las personas con enfermedades raras tratamientos "innovadores"
- **12/03/2013** Enfermedades raras comienzan a estudiarse en Santander
- **13/03/2013** Un virus directo contra la Porfiria
- **14/03/2013** D'Genes atenderá a afectados por enfermedades raras en Cartagena
- **14/03/2013** Stargardt, una enfermedad que no tiene cura
- **16/03/2013** Un mapa de enfermedades raras guiará a pacientes al tratamiento más adecuado
- **17/03/2013** Aragón crea un registro de enfermedades raras
- **17/03/2013** A la cabeza en detección de enfermedades raras
- **18/03/2013** "Para todos La 2" emitió el pasado 18 de marzo un reportaje y coloquio sobre la Distrofia muscular
- **19/03/2013** Madrid agilizará el trámite de dependencia a personas con enfermedades raras

- **20/03/2013** “Es imposible investigar en 7.000 enfermedades raras”
- **21/03/2013** La transferencia de ADN para evitar enfermedades genéticas, más cerca de la clínica
- **24/03/2013** El ambulatorio de Sada estrena un servicio para enfermedades raras
- **24/03/2013** Culleredo recogerá tapones en beneficio de niños con enfermedades raras
- **25/03/2013** El V Foro sobre Enfermedades Raras en Canarias pide apoyos para la investigación y los tratamientos
- **28/03/2013** Asturias dispondrá este año de un registro de enfermedades raras
- **31/03/2013** Descubren un fármaco para el síndrome del cromosoma X frágil, causa de discapacidad intelectual



### ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DEL SÍNDROME DE RETT

La Asociación Española del Síndrome de Rett nace en 1992 de las reuniones de un pequeño grupo de padres con gran esfuerzo y sacrificio fundando la Asociación Valenciana del Síndrome de Rett, que desde septiembre de 2010 pasa a ser Asociación Española del Síndrome de Rett con la finalidad de conseguir el óptimo de “Calidad de Vida” para nuestras niñas.

Desde nuestra óptica como padres consideramos finalidades fundamentales de la AESR los siguientes (...)

[Leer más...](#)

- ◆ [LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE DISFONÍA ESPASMÓDICA \(AESDE\) SE SUMA Y DA SU MÁXIMO APOYO A LA CAMPAÑA DEL DÍA MUNDIAL DE LA VOZ QUE SE CELEBRA EL 16 DE ABRIL](#)
- ◆ [VII JORNADAS EXTREMEÑAS DE ENFERMEDADES RARAS](#)
- ◆ [JORNADA CIENTÍFICA “SHANK 3 Y SÍNDROME DE PHELAN-MCDERMID”](#)

**Recuerda:** Si formas parte de una asociación de enfermedades raras, y queréis organizar vuestro encuentro, congreso u otro evento, ponte en contacto con nosotros. En el CREER disponemos de las instalaciones y el personal adecuado para ayudarte.

---

---

tres millones de voces

### Enfermedades Raras, calidad de vida



Soy Virginia Felipe, tengo 31 años y tengo Atrofia Muscular Espinal tipo 2. Es una enfermedad genética, neuromuscular y degenerativa, está catalogada como rara. En España hay 1.500 afectados y cada año nacen unos 100 niños con esta enfermedad. Para que se transmita los dos progenitores tienen que ser portadores y aún así hay un cuarto de posibilidades de que el descendiente sea afectado. Físicamente estoy muy limitada, ya que apenas tengo fuerza y movilidad.

Uso silla de ruedas eléctrica y necesito un asistente personal para que me ayude con las necesidades básicas, pero con su ayuda puedo hacer prácticamente todo (...)

[Leer más...](#)



Boletín nº 31 CREER Marzo 2013 [www.creenfermedadesraras.es](http://www.creenfermedadesraras.es) Tel.: (+34) 947 253 950

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