

Newsletter Creer

Número 109

octubre /

diciembre

Año 2023



CENTRO DE REFERENCIA ESTATAL

DE ATENCIÓN A PERSONAS CON ENFERMEDADES RARAS Y SUS FAMILIAS



+ 34 947 253 950 | C/ Bernardino Obregón, 24 09001 Burgos | creenfermedadesraras.imserso.es



EDITORIAL

4



II JORNADA «EVALUACIÓN DE LA EFICACIA EN LA INTERVENCIÓN SOCIOSANITARIA Y EDUCATIVA EN ENFERMEDADES Raras»

LOS PROFESIONALES
ESCRIBEN

5



ACTIVIDAD
DEL CREER

7



BIBLIOTECA
DEL CREER

16



CuadERNos de investigación

EL INVESTIGADOR
RESPONDE

17



NOTICIAS
DESTACADAS

18



ESPACIO DE
ASOCIACIONES

21



Grupos de Apoyo
Emocional y
Restauración Creativa

RECURSOS DE
INTERÉS

23



TRES MILLONES
DE VOCES

24

FELICITACIÓN NAVIDEÑA DEL CREER

Las personas que trabajamos en el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (Creer), del Imserso, os deseamos unas felices fiestas y que el nuevo año nos una, nos conecte y nos vuelva a reunir.



“Sé el cambio que quieres ver en el mundo”

Gandhi

Los Profesionales Escriben

CONCLUSIONES DE LA II JORNADA «EVALUACIÓN DE LA EFICACIA EN LA INTERVENCIÓN SOCIOSANITARIA Y EDUCATIVA EN ENFERMEDADES RARAS»

La Jornada, organizada por el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (Creer), del Imsero, el 15 de noviembre, se ha organizado con el fin de promover la cultura científica como responsabilidad profesional y como herramienta de empoderamiento de las personas con enfermedades raras (ER) y sus familias en la toma de decisiones sobre su salud y su educación.

Los objetivos específicos son fomentar el conocimiento científico como medio de protección ante la pseudociencia, el intrusismo y las intervenciones no basadas en la evidencia, identificar el valor del método científico en la práctica profesional mejorando la competencia profesional en el diseño y evaluación de los programas de intervención y conseguir, de esta manera, incrementar la eficacia de la intervención mediante la creación de evidencias.

Para lograr estos objetivos, el Creer ha contado con ponentes expertos en la materia. La Jornada ha comenzado con la participación de Azucena Santillán García, enfermera del Hospital Universitario de Burgos y doctora por la Universidad de Burgos. Ha presentado la ponencia *“Ciencia, evidencia e influencia para la atención y cuidados de las personas con Enfermedades Raras”*. La definición de la práctica basada en la evidencia consiste en el uso consciente, explícito y prudente de la mejor evidencia disponible para la toma de decisiones acerca de la atención y cuidado de manera individualizada, contando con la experiencia, capacidad y juicio clínico de los profesionales, y las necesidades y preferencias de los usuarios. Con esta práctica se obtienen argumentos, datos y rigor científico. Se ha de respetar un principio básico de transparencia, conocer que nos ha llevado a esa toma de decisiones, para facilitar su comprensión a la ciudadanía y establecer alianzas con la población. De esta manera, se dispone de herramientas para conseguir influencia política. Para promover estos cambios se ha de sumar: evidencias científicas, conocimiento del Sistema Sanitario, políticas y economía de la salud, capacidad de liderazgo, capacidad estrategia, bioética y derecho sanitario y habilidades de comunicación.



A continuación, el Dr. Saúl Martínez-Horta, neuropsicólogo clínico de la Unidad de Trastornos del Movimiento del Servicio de Neurología del Hospital de la Santa Creu y Sant Pau de Barcelona, presentó la ponencia *“Intervención neuropsicológica en enfermedades minoritarias: mitos, leyendas y realidades”*. “La ciencia no va de creencias, va de evidencias”, tenemos distintos niveles de evidencia y tenemos el método que permite desarrollar técnicas de confianza. En el caso de las ER, se conocen menos y se tratan peor, sufren retraso diagnóstico y tienen menos recursos para la investigación. Hacer ciencia en este contexto implica ser muy realista, atendiendo a los niveles de evidencia que disponemos. Es necesario conocer las necesidades reales de las personas con ER para poder plantear respuestas adecuadas, pero se diseñan más posibles soluciones (por ejemplo, en nuevas tecnologías) sin haber planteado reflexiones profundas sobre cuál es el problema. Las necesidades vienen determinadas por las realidades de las personas con ER. En las enfermedades neurodegenerativas el trastorno cognitivo siempre va a suponer una pérdida progresiva de la funcionalidad y del nivel de independencia por lo que se hace prioritario intervenir en las variables que impactan en la calidad de vida: sociales, afectivas, familiares, actividad de la vida diaria, salud, cuidar al cuidador e identidad.



Los Profesionales Escriben

CONCLUSIONES DE LA II JORNADA «EVALUACIÓN DE LA EFICACIA EN LA INTERVENCIÓN SOCIOSANITARIA Y EDUCATIVA EN ENFERMEDADES RARAS»

Emilio Molina Cazorla, vocal de la Asociación para Proteger al Enfermo de Terapias Pseudocientíficas (APETP) y autor del libro "¿Qué sabes de las pseudoterapias?" de Editorial Popular. Las pseudociencias y pseudoterapias son un conjunto de prácticas cuya eficacia y seguridad no han sido demostradas de forma científica. Están omnipresentes en la sociedad y sus promotores se valen de muchos medios para llegar al máximo de población, por lo que muchas personas, sobre todo en situación de vulnerabilidad, son víctimas de las pseudoterapias. Según los resultados de la encuesta de Percepción Social de la Ciencia realizada por el Fecyt (2018), el 20% de la población española consume pseudoterapias sin evidencia científica. Además, cerca de dos millones de personas las han empleado en sustitución de tratamientos médicos. Es urgente tener leyes ante las pseudociencias y que se apliquen como medida de protección de la salud.



La Jornada ha contado con la imprescindible voz de quien vive y convive de cerca con una enfermedad poco frecuente como es, en esta ocasión, la enfermedad de Huntington. Enfermedad en la que, por su carácter genético, implica que en una familia la persona afectada se convierta, con gran probabilidad, en cuidador de ascendientes o descendientes a la vez que es subsidiaria de cuidados. Javier y Teresa, miembros de una misma familia con varios miembros con diagnóstico de enfermedad de Huntington, nos han hablado de cómo llegaron cada uno de ellos a confirmar o descartar el diagnóstico y cómo es su día a día. Nos han narrado sus vivencias, pensamientos, modificaciones, adaptaciones y apoyos necesarios para lograr una vida plena y satisfactoria para Javier, como cuidador y para Teresa y otros hermanos, como personas con diagnóstico de una enfermedad rara.



Como resumen de esta II Jornada de "Evaluación de la Eficacia en la Intervención Sociosanitaria y Educativa en Enfermedades Raras", hay que destacar una serie de acciones básicas que son necesarias para conseguir los objetivos específicos que planteamos en la misma:

- Leyes que regulen y protejan de las pseudociencias.
- Orientación, información adecuada, apoyo emocional y ayuda por parte de los profesionales.
- Promover la creación de unidades de referencia y darlas a conocer.
- Las organizaciones de pacientes y familiares son la base para la acción política y promover los cambios que se necesitan para empoderar y poder tomar decisiones sobre la salud con calma y reflexión.
- Fomentar el pensamiento crítico entre los profesionales de los ámbitos sociosanitarios y educativo.

Los vídeos de la Jornada pueden verse en el [canal de YouTube](#) del Creer.

PROGRAMA Integral para la PROMOCIÓN de la AUTONOMÍA PERSONAL en ENFERMEDADES RARAS (Pipap)

El Programa Integral para la Promoción de la Autonomía Personal en Enfermedades Raras (Pipap) es un servicio de estancias temporales, de cinco días de duración, de lunes a viernes, en régimen residencial. Está dirigido a personas con enfermedades raras, familiares y cuidadores. Tiene como objetivo servir de apoyo en las tareas de atención y cuidado, permitiendo desarrollar una vida familiar y social satisfactoria.

El Pipap es fruto del trabajo en red entre Centros de Referencia Estatal del Imsero y ofrece una atención basada en el modelo de atención integral centrada en la persona.

Las intervenciones se llevan a cabo mediante valoraciones individuales de los usuarios, con el fin de ofrecer una serie de recomendaciones a nivel multidisciplinar en diferentes talleres grupales y charlas específicas*.

Este Programa se orienta a la promoción de la vida independiente y la mayor autonomía personal de las personas con enfermedades raras; fomento de la autoestima y capacidad de comunicación; desarrollo de la libertad para realizar acciones y tomar decisiones y a la capacitación de los familiares y cuidadores para evitar la sobrecarga y aumentar la calidad del cuidado.

En este trimestre se ha desarrollado una nueva edición de este programa entre los días 1 al 6 de octubre que ha permitido a 4 personas con diagnóstico de enfermedad rara y a sus respectivos grupos familiares participar en talleres teórico-prácticos y actividades formativas y de convivencia orientadas a la mejora de su calidad de vida.

* Vídeo Pipap



ENCUENTROS de ASOCIACIONES de Enfermedades Raras

JORNADAS MÉDICOS-PACIENTES Y DE CONVIVENCIA DE PORFIRIA

Del 6 al 8 de octubre la Asociación Española de Porfiria ha celebrado en el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (Creer), del Imsero una Jornada médico-paciente y de convivencia de Porfiria.

Este Encuentro Médico-Paciente reunió a una diversa comunidad de pacientes, familiares, médicos y expertos que ofrecieron información actualizada sobre las porfirias, desde su comprensión básica hasta las líneas de investigación más avanzadas. Se profundizó en las porfirias agudas y en las porfirias eritropoyéticas.

A destacar el abordaje y discusión sobre cómo la porfiria impacta significativamente en la calidad de vida de los pacientes.

Además de charlas médicas y científicas, el encuentro acogió distintas actividades de convivencia y ocio y ofreció a los asistentes la posibilidad de realizar consultas individuales a distintos especialistas.

Las porfirias constituyen un grupo de ocho enfermedades metabólicas hereditarias caracterizadas por manifestaciones neuroviscerales intermitentes, lesiones cutáneas o por la combinación de ambas.

Las porfirias se pueden clasificar en dos grupos, hepáticas y eritropoyéticas, según la localización principal de la anomalía metabólica. Las porfirias hepáticas crónicas y las porfirias eritropoyéticas se manifiestan con lesiones cutáneas ampollosas o dolor agudo en las zonas expuestas al sol (fotoalergia) y los pacientes no presentan síntomas neurológicos. Por otro lado, las porfirias hepáticas agudas cursan con ataques neuroviscerales que se manifiestan como dolor abdominal intenso (muchas veces asociado con náuseas, vómitos y estreñimiento) y síntomas neurológicos y psicológicos.



ENCUENTROS de ASOCIACIONES de Enfermedades Raras

II ENCUENTRO DE LA ASOCIACIÓN LEONESA DE ENFERMEDADES RARAS Y SIN DIAGNÓSTICO

La Asociación Leonesa de Enfermedades Raras y sin Diagnóstico (ALER), ha celebrado su II Encuentro de Familias en el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (Creer), del Imsero, del 13 al 15 de octubre.

En este Encuentro, organizado por la Asociación en colaboración con el Creer, ALER ha reunido a familias de diferentes provincias de Castilla y León, así como de otras comunidades limítrofes como Cantabria, Asturias, País Vasco y Madrid. Ha contado en su programación con diversas actividades orientadas al fomento del conocimiento y apoyo mutuo y el intercambio de experiencias.

Profesionales y expertos en enfermedades raras, han compartido sus conocimientos ofreciendo asesoramiento sobre el manejo de estas condiciones e informando de los avances médicos y los recursos disponibles.

El grupo de asistentes ha participado en intervenciones asistidas con perros, talleres de manualidades, zumba, actividades lúdicas y visitas culturales, todas ellas diseñadas para fortalecer los lazos familiares y promover la diversión en un entorno acogedor y accesible.

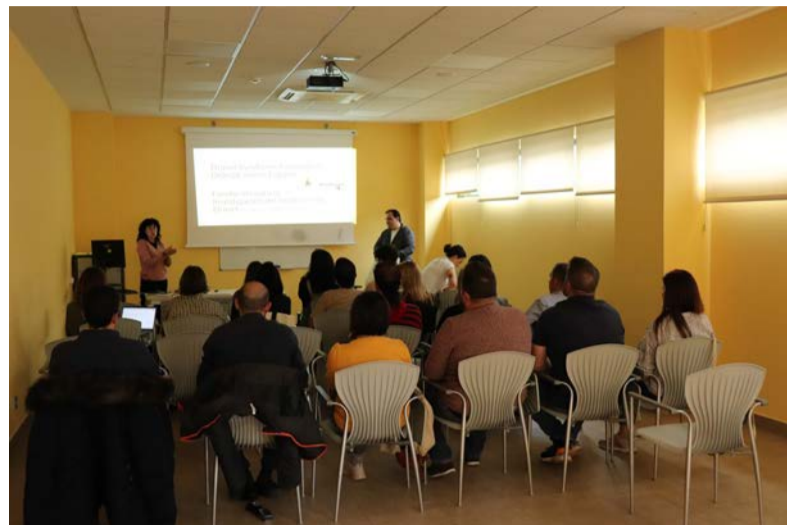
La Asociación Leonesa de Enfermedades Raras y sin diagnóstico (ALER) es una organización sin ánimo de lucro que agrupa a personas con enfermedades raras y sin diagnóstico y sus familias, con el fin de unir sus voces para hacer fuerza y luchar por una mejora en el ámbito social, sanitario y educativo, eliminando barreras y abogando por la inclusión social de estas personas, configurando así un medio asociativo, en el que todas aquellas personas con una problemática común, como son las enfermedades raras, puedan obtener información, acompañamiento y apoyo en el afrontamiento de las mismas, desde una perspectiva de atención integral.



ENCUENTRO DE FAMILIAS DE LA FUNDACIÓN SÍNDROME DE DRAVET

Del 20 al 22 de octubre, el Centro de Referencia Estatal de Atención a personas con Enfermedades Raras y sus Familias (Creer), del Imsero, ha acogido la celebración del Encuentro de familias de la Fundación Síndrome de Dravet “Remando juntos hacia el futuro”.

Las familias han compartido experiencias, aprendizajes y emociones en un programa con actividades de ocio para los padres y de talleres para los menores. Además, el equipo de la fundación ha celebrado su reunión anual para definir las líneas estratégicas a llevar a cabo. Reforzar el impulso a la investigación de una cura, promover actividades y eventos de ámbito local, regional y nacional para dar mayor visibilidad a la enfermedad, así como acciones de apoyo a las familias de pacientes, son algunos de los principales objetivos que la Fundación Síndrome de Dravet se ha marcado para el presente y futuro.



El Síndrome de Dravet, enfermedad de origen genético, también conocido como Epilepsia Mioclónica Severa de la Infancia (SMEI), es un trastorno del neurodesarrollo que se caracteriza por una epilepsia severa resistente al tratamiento. En la mayoría de los casos, las crisis epilépticas comienzan en el primer año de vida. Las primeras crisis están relacionadas con la aparición de fiebre y son convulsiones generalizadas tónicas-clónicas o unilaterales. A partir del segundo año se empiezan a observar síntomas de retraso en el desarrollo cognitivo y psicomotor. El habla suele ser una de las facultades más afectadas.

VI ENCUENTRO DE FAMILIAS CON ENFERMOS MITOCONDRIALES

El Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (Creer), del Imsero, acogió del 10 al 12 de noviembre el VI Encuentro de Familias con Enfermos Mitocondriales.

En este encuentro, organizado por la Asociación de Enfermos de Patologías Mitocondriales (Aepmi) y la Fundación Ana Carolina Díez Mahou, en colaboración con el Creer, un encuentro en el que las familias comparten un espacio común de convivencia para establecer un foro de debate y puesta en común de diferentes experiencias y tratar de enseñar técnicas específicas a los cuidadores, mediante un intercambio recíproco de información entre las familias y los profesionales.

Se han realizado talleres de risoterapia y gestión de emociones, fisioterapia respiratoria y nutrición en enfermedades mitocondriales, que ayudan a mejorar las cualidades físicas y calidad de vida de las personas afectadas dentro del entorno familiar.

Las patologías mitocondriales son el resultado del fracaso en el funcionamiento de las mitocondrias, a su vez, partes constitutivas de las células del organismo, cuya función es la de generar la energía necesaria para mantener la vida y para el desarrollo y correcta función de los órganos y sistemas. Cuando fallan, se genera cada vez menos energía en el interior de la célula, produciendo lesión o muerte celular. Si este proceso se repite en todo el cuerpo, los sistemas completos comienzan a fallar y la vida de la persona que lo sufre está en grave riesgo.



ENCUENTROS con ASOCIACIONES de Enfermedades Raras

IV CONGRESO NACIONAL DE DISPLASIA FIBROSA Y SÍNDROME DE MCCUNE-ALBRIGHT

Del 17 al 19 de noviembre, el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (Creer), del Imsero, ha cogido el IV Congreso Nacional de Displasia Fibrosa y Síndrome de McCune-Albright.

Este Congreso organizado por la Asociación de Displasia Fibrosa, en colaboración con el Creer, tiene como objetivo acercar a las personas con displasia fibrosa y a sus familias los temas de interés para mejorar la calidad de vida en su día a día.

Ha contado con la participación de médicos especialistas que han abordado temas como la intervención psicológica o el tratamiento quirúrgico en personas afectadas de Displasia Fibrosa y han compartido los avances en investigación traslacional, entre otros temas de interés.

Familias y afectados disfrutaron también de actividades de ocio y compartieron experiencias sobre el día a día de su enfermedad. Los menores participarán en juegos y otras actividades.

La Displasia Fibrosa (DF) es una enfermedad rara que se caracteriza por el reemplazo del hueso normal por tejido óseo fibroso, provocando que el hueso afectado sea más frágil de lo habitual. La DF puede existir de manera aislada, o asociarse a trastornos de la piel y/o del sistema endocrino, dando lugar al Síndrome de McCune-Albright. Todavía no existe una cura definitiva para la DF, pero sí que existen terapias para controlar algunos de sus síntomas, la cirugía ortopédica, la rehabilitación y algunas medidas ortopédicas no quirúrgicas pueden ayudar a mejorar la movilidad y la calidad de vida de los pacientes.



ENCUENTRO NACIONAL DE FAMILIAS DE LA ASOCIACION ESPAÑOLA CTNNB1

El Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (Creer), del Imsero, acogió del 1 al 3 de diciembre el Encuentro Nacional de Familias de la Asociación Española CTNNB1.

Este Encuentro Nacional organizado en colaboración con el Creer, ha permitido a las familias encontrarse y compartir su realidad, además de valorar la situación de la Asociación y ver cómo impulsar su crecimiento. Ha reunido a un gran número de personas afectadas por lo que ha constituido un hito para el síndrome a nivel mundial. Contó con la presencia del equipo de Neuroemotion de la Universidad de Deusto que trabaja en la caracterización del CTNNB1.

El síndrome CTNNB1 es un trastorno del neurodesarrollo grave causado por la alteración del gen CTNNB1, ubicado en el cromosoma 3 p 221. El síndrome está asociado con un retraso en el desarrollo, discapacidad intelectual, así como en el retraso en el habla entre otras manifestaciones. Los primeros casos se diagnosticaron en el año 2012 por lo que probablemente haya muchos casos sin diagnóstico. Según estudios recientes el gen CTNNB1 es la causa más común de parálisis cerebral mal diagnosticada.



Cursos de Teleformación 2023

En este tercer trimestre del año 2023 se ha realizado un nuevo curso de formación dentro del Programa de Autocuidados y Calidad de Vida. Programa que se ofrece en formato online a través de la [Plataforma de Teleformación de Imserso](#) y que está dirigido a familiares y cuidadores no profesionales de personas con enfermedades raras.



Este formato permite el acceso libre, ajustado a la disponibilidad de los participantes a la documentación y recursos del curso durante las 24 horas del día durante las fechas en las que se desarrolla.

- ◊ Curso «**Transferencias y Productos de Apoyo**», del 16 de octubre al 16 de noviembre, impartido por Sonia Fernández Justel, fisioterapeuta del Creer. Tiene como objetivo enseñar a realizar movilizaciones o transferencias seguras, dar a conocer productos de apoyo que puedan facilitar las transferencias e identificar los obstáculos para conseguir un entorno adecuado.

Cursos de Teleformación
Autocuidados y Calidad de Vida



Transferencias y Productos de Apoyo
Del 16 de octubre al 16 de noviembre de 2023

Impartido por: **Sonia Fernández Justel, fisioterapeuta del Creer**

GOBIERNO DE ESPAÑA
MINISTERIO DE DERECHOS SOCIALES Y AGENDA 2030

SECRETARÍA DE ESTADO DE DERECHOS SOCIALES
IMSERSO

AGENDA 2030

Creer

3 SALUD Y BIENESTAR

Participación DE PROFESIONALES DEL Creer EN CONVOCATORIAS FORMATIVAS Y DIVULGATIVAS EXTERNAS

- ⇒ El día 11 de octubre, Cristina Pérez Vélez, psicóloga del Creer, ha realizado el taller online «*Manejo de los cambios de comportamiento y agresividad*» dirigido a las familias de la Asociación Española de Esclerosis Tuberosa.



- ⇒ El Centro de Referencia Estatal de Autonomía Personal y Ayudas Técnicas (Ceapat), del Imserso, ubicado en Madrid, ha organizado una serie de conversatorios del 23 al 27 de octubre. Este formato consiste en conversaciones informales entre profesionales de distintos ámbitos, en torno a un tema. Y son transmitidas en directo y grabadas para su posterior edición y difusión pública (YouTube, redes sociales, podcast, etc.). Este formato permite la realización de preguntas a los participantes que se formulan por escrito, mediante un formulario en línea cuyas respuestas posteriormente son alojadas en el Blog del Ceapat.

Esta Semana de Encuentros Ceapat ha contado con la participación de Begoña Ruiz García, responsable del Área Técnica del Creer, el día 24 de octubre, en la jornada dedicada a las experiencias innovadoras en accesibilidad cognitiva, como miembro de la Mesa Redonda titulada «*El trabajo del Imserso*».



- ⇒ El día 16 de noviembre, Montserrat Cabrejas del Campo y Yolanda Ahedo Infante, maestra y pedagoga del Creer respectivamente, impartieron la sesión docente «*Inclusión Educativa en alumnado con Enfermedades Raras*» a alumnos del Máster Universitario en Educación y Sociedad Inclusivas 2023-2024 de la Universidad de Burgos. Esta sesión se complementó con una posterior visita formativa al Centro, realizada por la maestra Ana Santamaría Herrera.



Participación DE PROFESIONALES DEL Creer EN CONVOCATORIAS FORMATIVAS Y DIVULGATIVAS EXTERNAS

- ⇒ El día 22 de noviembre, Ana Santamaría Herrera y Montse Cabrejas del Campo, maestras del Centro, presentaron la publicación «*Enfermedades Raras en la Escuela: Guía de apoyo*», a la red de centros de Imserso. Publicación incluida en el programa de publicaciones oficiales anuales del Imserso y de la que ellas son autoras, junto a la pedagoga del Creer, Yolanda Ahedo Infante. En esta presentación han expuesto las razones que justifican la necesidad de esta publicación y su objetivo, así como aspectos prácticos de su proceso de elaboración, diseño y ejecución.



- ⇒ Los días 13 y 14 de diciembre, se ha celebrado en Elche el I Congreso de Enfermedades Raras en el que ha participado Yolanda Ahedo Infante, pedagoga del Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (Creer), del Imserso. Ha presentado una ponencia sobre “*Enfermedades Raras en la Escuela*”, en la que ha podido trasladar la experiencia recogida desde el año 2009, año de creación del Centro, sobre la atención educativa al alumnado con enfermedades raras. Y ha acercado las dos publicaciones editadas por el Imserso “*Enfermedades Raras en la Escuela: Guía de apoyo*” de la que es autora junto a las maestras del Creer Ana Santamaría Herrera y Montserrat Cabrejas del Campo; y la segunda “*Enfermedades Raras en la Escuela. Educar en Red: recursos para la inclusión*”, en la que comparten autoría, fruto de la colaboración con la Federación Española de Enfermedades Raras (Feder). En ellas se recoge esta realidad, así como los recursos y herramientas que permiten mejorar la inclusión educativa de este alumnado. Ambas publicaciones están disponibles en formato digital en el [Catálogo de publicaciones oficiales de la Administración General del Estado](#) y en la [web del Creer](#), entre otros sitios.



Actividad del *Creer*

VISITAS *Formativas*

A través de las visitas formativas al Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (Creer), del Inmerso, profesionales en activo y en formación de diferentes ámbitos profesionales conocen las necesidades de las personas con enfermedades raras, los requisitos para una atención integral y los diferentes servicios y programas desarrollados por el Creer, para la promoción de la autonomía y prevención de la dependencia de las personas que tienen enfermedades poco frecuentes.

Dentro de este plan de visitas el Centro recibió a los siguientes grupos:

- Alumnos del **Máster Universitario en Educación y Sociedad Inclusivas** de la Universidad de Burgos, el día 20 de noviembre.



- Alumnos del **Grado en Educación Social** de la Universidad de Burgos, los días 22 y 29 de noviembre.



Otras actividades

Otras actividades y cesión de salas desarrolladas en el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (Creer), del Inmerso:



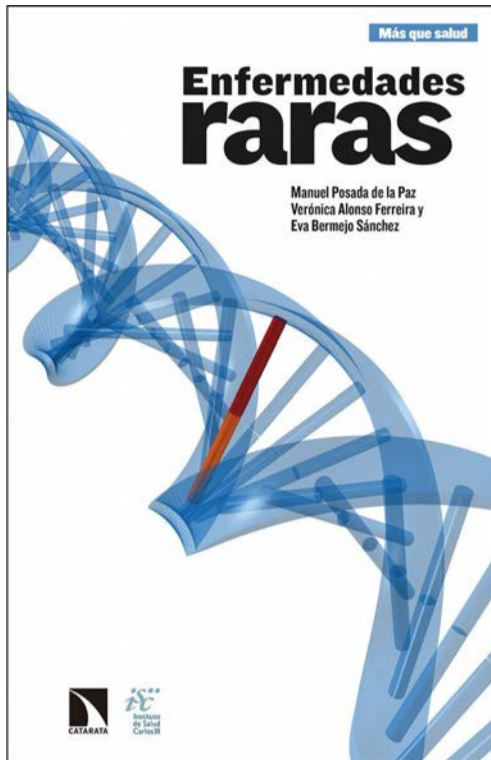
La **Asociación de Padres del Centro Ocupacional el Cid (Apacid)** de Burgos, dedicada a la mejora de la inclusión y participación en todos los ámbitos de la vida de personas con discapacidad intelectual, ha desarrollado un curso, desde el día 10 de octubre al 12 de diciembre, con 8 sesiones de trabajo.



La **Casa de Acogida La Encina** de Burgos, del 23 al 25 de octubre.

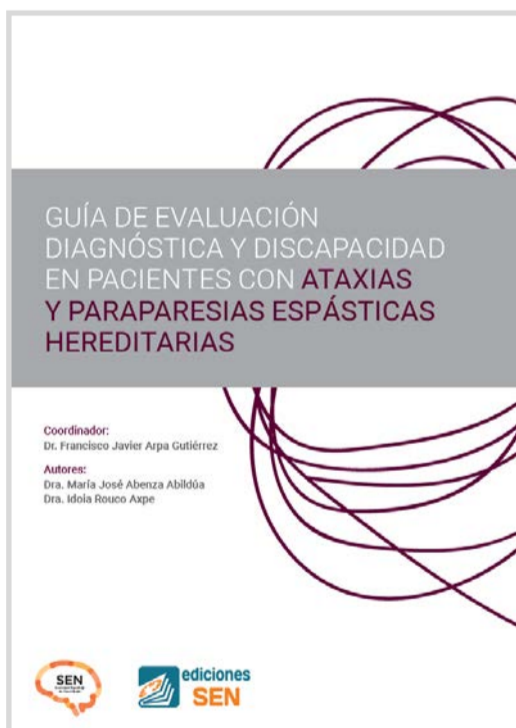


La **Asociación Párkinson Burgos**, el día 23 de octubre.



Enfermedades Raras

Las enfermedades raras son aquellas que afectan a menos de 5 personas por cada 10.000 habitantes, pero eso no implica que la magnitud del problema sea pequeña. ¿Qué dificultades deben afrontar estas personas y sus familiares? ¿Qué problemas supone diagnosticarlas? ¿Qué se está investigando? Las enfermedades raras plantean un desafío para la sociedad en el ámbito sanitario, social, educativo y científico, por lo que la colaboración se convierte en un elemento esencial. Libro de Manuel Posada de la Paz, Verónica Alonso Ferreira y Eva Bermejo Sánchez, del Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (IIER) del Instituto de Salud Carlos III.



Guía de Evaluación Diagnóstica y Discapacidad en Pacientes con Ataxias y Paraparesias Espásticas Hereditarias

La guía, dirigida a neurólogos en general y a otros facultativos de especialidades médicas como medicina física y rehabilitadora, atención primaria, medicina interna, medicina del trabajo, etc., tiene como objetivo facilitar la correcta valoración diagnóstica y de la discapacidad en los pacientes con ataxias hereditarias (AH) y las paraparesias espásticas hereditarias (PEH).

Disponible para su consulta y/o descarga [online](#).

CuadERnos de Investigación

La Fundación Feder, comprometida con la divulgación científica, edita los CuadERnos de Investigación, una serie de cuadernos temáticos con el propósito de que las personas con enfermedades raras, sus familias y asociaciones entiendan el significado de los conceptos biomédicos que manejan con frecuencia de manera sencilla y esquemática y, de ese modo, comprendan mejor sus patologías y otros aspectos del campo de la ciencia y la investigación.

Con estas publicaciones periódicas, la Federación Española de Enfermedades Raras (Feder) y su Fundación contribuyen a la formación de este colectivo, convencidas de que la formación incrementa su fortaleza.

Los títulos publicados son:

- Asesoramiento genético.
- Terapias avanzadas.
- Medicamentos huérfanos.
- Investigación en nuevos medicamentos.
- Genes.
- Técnicas genéticas diagnósticas.
- El cribado pre/neonatal.
- Biobancos.



CuadERnos de investigación



Estos CuadERnos de Investigación están disponibles para su consulta y/o descarga en la [página web](#) de Feder.

OCTUBRE

- 01/10/2023 El reto de los niños con microtia, la enfermedad rara de la oreja pequeña: "Pierden oportunidad de aprender"
- 03/10/2023 María Campos, paciente con miastenia gravis: «Estoy atrapada en el cuerpo de una mujer de 80 años»
- 05/10/2023 Ignacio Muela Echevarría – Neuropatía óptica hereditaria de Leber (NOHL): en busca de la visibilidad y la investigación
- 06/10/2023 Burgos debate sobre los avances contra la Porfiria y el apoyo emocional a los pacientes
- 08/10/2023 Mi pequeño tesoro
- 09/10/2023 "Mi hijo no es consciente de su discapacidad"
- 09/10/2023 La ONCE y el Instituto de Investigación Sanitaria La Fe colaboran en la investigación sobre distrofias hereditarias de la retina
- 09/10/2023 El programa IMPaCT-GENÓMICA sienta las bases para la mejora del diagnóstico genético de alta complejidad de forma equitativa en toda España
- 10/10/2023 Así ha cambiado la vida de un joven de Cuenca con una enfermedad rara
- 11/10/2023 Un estudio del CSIC aborda el papel de las mutaciones hereditarias en la enfermedad rara de Erdheim-Chester
- 11/10/2023 "Pese a las limitaciones, la vida siempre merece la pena"
- 12/10/2023 Markel está de enhorabuena: Dos premios ayudarán a la investigación del síndrome de Dravet
- 14/10/2023 El laberinto sin salida de Ian: "Es muy fuerte porque su padre y yo hemos 'creado' su enfermedad"
- 16/10/2023 Raquitismos hereditarios, enfermedades tan raras como discapacitantes: "Si no se tratan, la evolución es imparable e irreversible"
- 17/10/2023 Todos somos mutantes. Así avanza el diagnóstico genético de enfermedades
- 20/10/2023 "El ensayo clínico de terapia génica para la distrofia muscular de Duchenne avanza con resultados esperanzadores"
- 20/10/2023 Dos hermanos con ASMD son los primeros niños españoles en recibir el único tratamiento para esta enfermedad rara
- 20/10/2023 Zuriñe tiene 7 años y padece el síndrome de Rett: ¿qué es esta enfermedad rara?
- 22/10/2023 Itxaso Gondra, madre de María, con Phelan-McDermid: "Lloré mucho con el diagnóstico, era asumir que tenía algo y que no se curaba"
- 23/10/2023 Ester, madre de Macià con síndrome de Kabuki: "Al nacer, nos hablaron en términos de esperanza de vida y eso nos marcó mucho"
- 23/10/2023 La Fundación Síndrome de Dravet refuerza su impulso a la investigación y prevé nuevos eventos y acciones de apoyo a las familias
- 24/10/2023 Vall d'Hebron descubre un nuevo anticuerpo en pacientes con esclerodermia que ayudará al diagnóstico de esta enfermedad
- 24/10/2023 José Manuel Biedma, el niño al que la polio invitó a pintar: "La discapacidad me ha aportado paciencia, dedicación y superación"
- 24/10/2023 Un estudio colaborativo identifica potenciales dianas para tratar el cáncer de hígado infantil más frecuente
- 24/10/2023 La enfermedad de Wilson: una rara y peligrosa acumulación de cobre en el organismo
- 24/10/2023 Caracterización de las vesículas extracelulares en fibroblastos de Distrofia Muscular relacionada con el Colágeno VI
- 25/10/2023 La piel de mariposa de la pequeña vallisoletana Andra
- 25/10/2023 Marina Mora Sitjá, por el Día Internacional de la Talla Baja: "Nuestra función como padres es fomentar su autoestima"
- 26/10/2023 Un joven de Totana lucha contra una enfermedad sin diagnóstico: "No sabemos si el tratamiento le ayuda o perjudica"
- 26/10/2023 Gisela Guevara — Madre de una joven con dermatomiositis juvenil
- 27/10/2023 Insomnio familiar fatal: la enfermedad que acecha a familias de Segura de la Sierra

NOVIEMBRE

- 01/11/2023 Acromegalia, una enfermedad rara con buenas noticias
- 01/11/2023 Pol Andrés Benito: "Las nuevas tecnologías son cruciales para abordar la ELA"
- 03/11/2023 Identifican dos proteínas clave para mejorar el tratamiento con células madre de enfermedades musculares
- 05/11/2023 Acromegalia: la lucha contra el crecimiento de órganos y tejidos en la edad adulta
- 06/11/2023 Zuriñe, madre de un niño con enfermedad ultrarrara: "Asumimos que la investigación no va a llegar, no es rentable"
- 07/11/2023 La Sonrisa Valiente de Alba: Un Faro de Esperanza en la Lucha Contra el Síndrome de Leigh
- 07/11/2023 Cuenta con Nosotros presenta un trabajo de investigación sobre las enfermedades raras
- 08/11/2023 Cuando una enfermedad rara trastoca los planes familiares
- 08/11/2023 Entrevista a Alberto García Redondo, investigador ELA
- 08/11/2023 Investigadores de la Universidad de Granada desarrollan una terapia para la cura del Síndrome de Bernard-Soulier
- 09/11/2023 Victoria Castillo — Madre de un joven con artrogriposis
- 10/11/2023 Adán: cinco años de amor y lucha para que se investigue su enfermedad
- 10/11/2023 Sant Joan de Déu y FEDER firman un convenio de colaboración que garantiza la implantación de la Red Únicas
- 13/11/2023 La historia de Candela, una niña con lisencefalia y parálisis cerebral que lucha cada día para sacar lo mejor de sí misma
- 13/11/2023 Marian Vaya, madre de tres hijos con ataxia: "Supe que nuestra vida cambiaría, pero también que lucharíamos hasta el final"
- 13/11/2023 Federación ASEM reclama implementar planes específicos para la atención de las enfermedades neuromusculares en todas Comunidades
- 15/11/2023 Milagros López, con distonía: "La enfermedad nunca me ha impedido desarrollar mi proyecto de vida, pero sí lo ha dificultado"
- 15/11/2023 Una niña de nueve años experimenta problemas de movilidad, visión y lenguaje debido a una enfermedad degenerativa, mientras sus padres buscan una cura
- 16/11/2023 "En ELA se ha probado de todo pero nada ha resultado positivo en los ensayos, a excepción de riluzole"
- 19/11/2023 Vivir con raquitismo hereditario: "Lo peor es perder los dientes y no tener dinero para arreglarlo"
- 20/11/2023 Sobi lanza la campaña #HoyPuedesNormalizarla para sensibilizar sobre la Hemoglobinuria Paroxística Nocturna (HPN)
- 21/11/2023 El albinismo es mucho más que falta de pigmentación
- 21/11/2023 Piden ayuda y visibilidad para Erika, esta niña de Albacete cuya enfermedad no tiene ni cura ni tratamiento
- 24/11/2023 Avances en la investigación del síndrome de Rett
- 27/11/2023 En busca de una cura para la ceguera de las neuropatías ópticas con una terapia celular
- 27/11/2023 Galicia aborda las enfermedades raras mediante un enfoque multidisciplinar
- 27/11/2023 Sonia, madre de dos niños con una enfermedad rara: "Hay que criarlos con el espíritu de ser feliz"
- 28/11/2023 Síndrome de Menkes
- 29/11/2023 Hospitales de Burgos, León, Valladolid y Salamanca: nodos de la red de enfermedades raras

DICIEMBRE

01/12/2023 "La noticia fue un shock"

06/12/2023 Fábrica de valientes

06/12/2023 Santiago, capital mundial de las lipodistrofias con medio millar de participantes

08/12/2023 "Volvemos a nuestra época fetal y la extendemos a los adultos": así es la revolucionaria edición genética CRISPR

08/12/2023 Juan Carlos Unzué: «Nunca imaginé que podía ser feliz en una silla de ruedas»

10/12/2023 Marta, madre de una niña con el síndrome CTNNB1: "Lloré de alegría con el diagnóstico por saber lo que era y poder buscar ayuda"

10/12/2023 Así es la esofagitis eosinofílica que ya se ha convertido en epidemia

11/12/2023 Nueva diana terapéutica para un tipo raro de epilepsia infantil

11/12/2023 La FDA aprueba la primera terapia génica que utiliza la tecnología CRISPR para tratar a pacientes con anemia falciforme

11/12/2023 Sonia Zaragoza, autora de MIMO: "Casi un millón de personas en España están en un silencio forzoso, las tenemos que visibilizar"

12/12/2023 Un equipo multidisciplinar del Hospital Reina Sofía mejora la calidad de vida de una niña con una enfermedad degenerativa ultra rara

13/12/2023 Síndrome de Südeck, la patología que afecta más a las mujeres

18/12/2023 Marta Farré — Madre de un niño con epidermólisis bullosa

19/12/2023 Investigadores del INiBICA publican un estudio sobre el potencial de productos naturales para tratar ciertos tumores y enfermedades raras

19/12/2023 Céline Dion "ha perdido el control sobre sus músculos" debido al síndrome de la persona rígida, explica su hermana

21/12/2023 Elena, una niña de tres años de As Pontes con síndrome de Rett: «Su cuerpo es como una orquesta sin director»

21/12/2023 Ravulizumab, disponible para el tratamiento de adultos con miastenia gravis generalizada

22/12/2023 Euskadi logra la designación de tres nuevos centros de referencia a nivel estatal para tratar enfermedades complejas

24/12/2023 La familia de Martín, un bebé de 16 meses de Jerez, pide ayuda: tiene un síndrome raro con sólo dos casos en España

25/12/2023 La incansable lucha del pequeño Hugo contra una enfermedad que no tiene cura

26/12/2023 Enfermedades sin diagnóstico: "Un buen paso sería la especialidad de genética en España"

26/12/2023 Insomnio familiar fatal: una enfermedad que afecta a uno entre un millón

27/12/2023 Así es el implacable y ultrarraro síndrome de Edwards: "Algunos niños llegan a la pubertad, pero sólo el 10% supera el año de vida"

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DEL SÍNDROME DE TATTON-BROWN-RAHMAN (AESTBR)



El Síndrome de Tatton-Brown-Rahman (TBRS) es una enfermedad genética rara causada por mutaciones en el gen DNMT3A, también se le denomina Síndrome de sobrecrecimiento asociado al gen DNMT3A.

Las personas con TBRS tienen un crecimiento excesivo, por lo general, estatura alta, aumento de peso y una gran circunferencia de la cabeza (también conocida como macrocefalia), discapacidad intelectual de leve a grave y características faciales sutiles pero distintivas.

Hay una variedad de otros síntomas que también están asociados con TBRS, como bajo tono muscular, problemas de salud mental y de comportamiento, problemas ortopédicos, defectos cardíacos y diferentes afectaciones dentro del trastorno del espectro autista. No todos los individuos tienen todos los hallazgos clínicos informados, y el síndrome varía considerablemente en su severidad.

A partir de 2021, aproximadamente 250 personas han sido diagnosticadas con TBRS a nivel internacional y 17 en España, que tengamos constancia. No está claro qué tan común es el síndrome, pero es probable que muchas más personas sean diagnosticadas a medida que los métodos de secuenciación del genoma completo se vuelven más accesibles (exoma).

Actualmente no existe una cura para el TBRS, y la atención clínica se centra en el manejo de los hallazgos clínicos particulares de cada individuo.

Los rasgos principales del STBR son el crecimiento excesivo, la discapacidad intelectual y ciertas características faciales. Algunas personas pueden desarrollar otros hallazgos clínicos como hiperlaxitud articular, bajo tono muscular, cifoescoliosis o trastornos de la salud mental y del comportamiento y, a medida que los investigadores continúen aprendiendo más sobre el síndrome, tendrán una mejor idea de qué tan comunes son estos síntomas y signos adicionales. La gravedad de cada hallazgo enumerado a continuación varía para cada persona.

Más información y contacto:

Email: sindrometbr@hotmail.com

Teléfono: +34 657 332 938

Facebook: <https://www.facebook.com/sindrometbr/>

OTRAS NOTICIAS DE ASOCIACIONES

Jornada online **“Hablemos de Leigh”**, organizada por la Fundación Sonrie SURF1 de Argentina, el 26 de septiembre de 2023, en el Marco de la semana de concienciación mundial de las Enfermedades Mitocondriales.



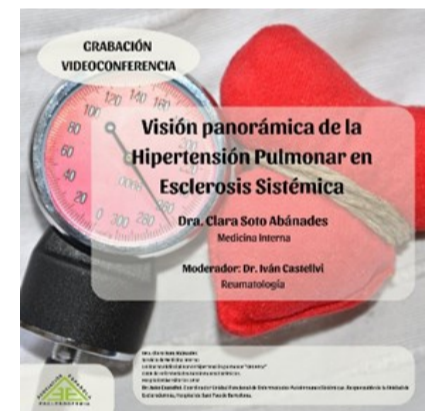
VII Encuentro Internacional de la ELA en España “30 años de aprendizaje sobre la ELA: nuevos escenarios y retos”, organizado por la Fundación Ramón Areces y la Fundación Luzón el 4 de octubre de 2023.



Video de la presentación oficial de la **Asociación de Personas Sin Diagnóstico de España**.



Videoconferencia **"Visión panorámica de la Hipertensión Pulmonar en Esclerosis Sistémica"**, organizada por la Asociación Española de Esclerodermia, el 18 de octubre.



Webinars **“Superando barreras en la CAA”** organizados por la Asociación Española SATB2.



III Congreso de la Asociación Española de enfermos de Pompe, organizado por la Asociación Española de Enfermos de Pompe, el 27 y 28 de octubre.





Grupos de Apoyo Emocional y Restauración Creativa

El Programa ComunicArte, está diseñado para ser inclusivo y accesible a todas las personas que enfrentan enfermedades crónicas y enfermedades raras o minoritarias y su entorno, a través de grupos de Apoyo Emocional y Restauración Creativa.

Está liderado por la restauradora Nuria Adeva Donado y el psicólogo clínico Juan Cruz González, y se presenta como un espacio transformador y enriquecedor para abordar los desafíos de cualquier enfermedad y en especial de las enfermedades raras, desde sus experiencias profesionales y familiares. Ofrece un enfoque interdisciplinario que combina la psicología con el arte para facilitar la comunicación simbólica y el desarrollo de actitudes resilientes y de afrontamiento. En cada sesión se trabajan temas que están presentes en el proceso de cualquier enfermedad, desde los estadios iniciales diagnósticos hasta los avanzados y duelo, que hablan de la incertidumbre, la tristeza, el amor o la esperanza, lo que puede ser especialmente beneficioso para las personas afectadas que luchan con la comunicación verbal de lo que viven y sienten debido a la complejidad de sus enfermedades.

Estas sesiones brindan un espacio seguro y acogedor donde los participantes pueden compartir sus experiencias, preocupaciones y emociones relacionadas con la enfermedad. Los vínculos que se forman en estos grupos son una fuente significativa de apoyo mutuo y comprensión. La restauración creativa es una parte esencial del programa ComunicArte. Durante las sesiones temáticas, los participantes tienen la oportunidad de crear y dar nueva vida a objetos materiales. Usando técnicas de pintura decorativa, restauración y reciclaje. Esta actividad dinámica ayuda a los participantes a descubrir su potencial creativo, al tiempo que les brinda una sensación de logro, afrontamiento y satisfacción personal.

ComunicArte_MABU está diseñado para apoyar a las personas con enfermedades raras, pero también a sus familias y entorno personal, así como a profesionales de la salud, incluyendo médicos, psicólogos, enfermeros, trabajadores sociales, terapeutas ocupacionales, fisioterapeutas y estudiantes en estos campos incluyendo voluntarios interesados en brindar apoyo.

Este programa se esfuerza por ofrecer una amplia gama de recursos y oportunidades de colaboración, a través de cursos, talleres, en jornadas o conferencias, que contribuya a la sensibilización de las enfermedades raras o minoritarias y de las asociaciones de pacientes y familiares. Para enriquecer la vida de aquellas personas afectadas por enfermedades minoritarias. Así mismo, ComunicArte está abierto a establecer alianzas estratégicas con organizaciones, instituciones médicas, fundaciones, empresas y otros programas de apoyo.

Mas información en: [programa ComunicArte_MABU](#)



VIVIR Y CONVIVIR CON LA ENFERMEDAD DE HUNTINGTON



Mi nombre es María Teresa, tengo la enfermedad de Huntington y era cuidadora de mi hermana con la misma enfermedad, hasta que mi hermano se trasladó a nuestra localidad para cuidarla. Hasta ese momento yo he estado pendiente de ella, de su evolución, y siempre estamos muy pendientes de acompañarla.

Yo no sólo voy a hablar de mi pudiendo hablar de siete afectados de la misma enfermedad en mi familia, mis hermanos.

Cada uno manifestamos los distintos síntomas locomotores, cognitivos y psiquiátricos en distintos grados. Mi madre, era hija única, y murió joven con 42 años por una complicación en el parto, por lo que no llegó a manifestar los síntomas. Su padre, mi abuelo que vivía con nosotros, sí que manifestó los síntomas. Tenía movimientos constantes e involuntarios, se le caían las cosas. Ni nosotros, que éramos pequeños, ni ninguno de nuestro entorno sabíamos lo que tenía el abuelo realmente. Todos nos decían que tenía el “baile de San Vito”. El abuelo murió y ahí se quedó todo. Hasta hace 10 años no sabíamos que la enfermedad del abuelo era Corea de Huntington, que era genética y que era hereditaria. Fue porque veíamos que mi hermano mayor se movía y tenía los mismos movimientos que el abuelo. Se hizo las pruebas y dio positivo en enfermedad de Huntington y fue cuando empezamos a oír hablar de la enfermedad, que era genética, que se transmitía... Nos hicimos las pruebas todos los hermanos y el resultado fue siete positivos y dos negativos.

De los positivos, son tres familias y cada familia tenemos dos hijos cada uno y una nieta. Y los hijos se han hecho las pruebas y en dos familias tienen un positivo y un negativo y otra de las familias, los dos son positivos.

Como podéis imaginar, es una gran faena. La estadística dice que lo normal es que fuesen afectados el 50% y en nuestra familia lo tenemos siete de nueve. No obstante, hemos agarrado el toro por los cuernos y si algo bueno nos ha traído esta enfermedad es que nos ha unido más que nunca. Además, tuvimos la suerte de contactar con la Asociación de Corea de Huntington de Castilla y León, que está en Burgos, donde Beatriz, con su entrega, eficacia y trato impagable nos dio las primeras informaciones necesarias para empezar a movernos en este mundo abrumador que se abría ante nosotros.

Enseguida se pusieron a nuestra disposición, se desplazaron a nuestra casa varias veces, sobre todo para informar a nuestros hijos cómo evitar la transmisión de la enfermedad a su descendencia. También nos dieron información sobre ayudas, adaptaciones del hogar... Mi agradecimiento a las terapeutas de la asociación por su extraordinaria labor. Me acuerdo especialmente de Miriam, que fue la primera cuando nos diagnosticaron. Teníamos un montón de preguntas en ese momento que con mucha paciencia nos iba contestando.

Como estamos a 80 km de distancia nos pusieron Skype y desde entonces hacemos la terapia online con las terapeutas de la asociación. Organizan una reunión al año, un fin de semana, que está muy bien porque compartes mucho con ellas y te ayuda a normalizar la enfermedad, aparte de que Beatriz se empeña en que salga todo perfecto y lo consigue. Además, te ofrecen otra serie de servicios, organizan eventos, todos ellos muy interesantes y necesarios.

En mi familia, la enfermedad de Huntington se manifiesta sobre los 52 años. Casi desde que nos diagnosticaron la enfermedad empezamos con la mejor neuróloga del mundo, la Dra. Esther Cubo. Tanto ella, como su equipo con Nati, la enfermera, a la cabeza, nos tratan con una cercanía y un cariño que nos hacen sentir muy a gusto.

Nos propuso en un estudio a nivel mundial que se llama ENROLL-HD, que aceptamos. En este estudio, una vez al año te hacen pruebas físicas, neurológicas, psiquiátricas y psicológicas y de ahí parten para ofrecerte otros estudios que nosotros y mi familia, no tenemos ningún problema en apuntarnos.

VIVIR Y CONVIVIR CON LA ENFERMEDAD DE HUNTINGTON

Y ahora que os he puesto en situación os voy a hablar de cómo nos afecta la enfermedad.

Tenemos problemas motores, en diferentes grados: arrastrar los pies, ir de lado a lado por la acera, muchos movimientos involuntarios, mover mucho los pies en la cama, problemas de coordinación... A mí, en concreto, se me caen mucho las cosas de las manos, grandes o pequeñas, da igual las llaves, el móvil, cazuelas, la batidora, al meter y sacar cosas del frigorífico, al servir el agua o la comida; a mi hermana, por ejemplo, le cuesta mucho masticar y tragar, ya no cocina ni usa cuchillos por su seguridad y no puede cortarse las uñas o peinarse por falta de coordinación. Por cierto, todos los hermanos hemos tenido una gran caída al menos y varios hermanos tienen problemas al hablar. Como se les entiende mal, evitan hablar, por lo que necesitan un logopeda. La enfermedad y la alimentación incorrecta han provocado en algunos una importante pérdida de peso. Vamos adaptando las viviendas con el fin de facilitar el desplazamiento, evitar caídas, cambio de bañera por plato de ducha, retirar alfombras, cama articulada...

También tenemos problemas cognitivos en diferentes grados, dificultad para aprender cosas nuevas y se olvidan algunas ya conocidas. Yo tengo problemas serios de memoria, necesito llevarlo todo apuntado, tengo mucha lentitud en procesar los datos.

Hace tres años yo pedí la cuenta en mi trabajo porque había que tomar un montón de decisiones inmediatas que yo no era capaz. Tardamos mucho más en realizar las tareas diarias, en el aseo, a la hora de vestirnos, vamos perdiendo la capacidad de organizar, nos falta iniciativa, nos cuesta mucho cambiar de idea, tenemos dificultad para transformar ideas en frases o palabras. En general somos poco hábiles con las nuevas tecnologías, el móvil, la tablet... problemas para conducir porque es un peligro, lo de conducir nos lo tenemos que ir quitando.

De vez en cuando tenemos un episodio de comportamiento irracional, nos enfadamos mucho de forma desproporcionada, sin motivo real. En más de una ocasión mi marido ha sufrido palabras muy gruesas sin venir a cuento.

El aseo personal, lo mantenemos, aunque el cuidado del aspecto lo vamos perdiendo. No nos gusta salir de nuestra zona de confort. Algunos sólo hacen pequeños recados por el barrio, en definitiva, vamos perdiendo autonomía, pero ahí están la familia y los amigos que te mejoran la autonomía y las relaciones sociales, lo que sí que hacemos es salir a andar.

Así mismo, tenemos problemas psicológicos y psiquiátricos y en general hemos perdido autoestima. Padecemos episodios de ansiedad y depresión.

Ahora que os he contado los problemas de la enfermedad de Huntington os voy a contar cómo lo solucionamos en mi familia.

Una receta para combatir todo esto es aceptación, valentía, decisión, familia, amigos, trabajo, tanto físico como cognitivo.

¡Ah! y una última cosa, tanto mi hermana como yo hemos hecho el testamento notarial y el testimonio vital que es muy interesante y hemos donado el tejido cerebral para la investigación.



(Testimonio presentado por María Teresa en la II Jornada de Evaluación de la Eficacia en la Intervención Sociosanitaria y Educativa en Enfermedades Raras. Creer, 15 de noviembre de 2023)

Programas del Creer

Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (Creer), Imserso

C/ Bernardino Obregón, 24
09001 Burgos

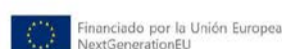
Tel.: +34 947 253 950
Fax: +34 947 253 987

info@creenfermedadesraras.es
www.creenfermedadesraras.es



Pipap

Programa Integral para la Promoción de la Autonomía Personal en Enfermedades Raras



El Centro de Referencia Estatal de atención a personas con Enfermedades Raras y sus familias (Creer), del Imserso, tiene como objetivo mejorar la atención y calidad de vida de las personas con enfermedades raras y sus familias.

Ofrece servicios de promoción para la autonomía personal, participación social, así como de desarrollo y difusión de conocimientos.

¿Qué es?

Es un servicio de estancias temporales, de cinco días de duración, de lunes a viernes, en régimen residencial.

Objetivos principales de este programa:

- Promover la vida independiente y la autonomía personal de las personas con enfermedades raras.
- Fomentar la autoestima y capacidad de comunicación.
- Orientar en la libertad para realizar acciones y tomar decisiones.
- Proporcionar a los familiares y cuidadores las principales herramientas para evitar la sobrecarga y aumentar la calidad del cuidado.

¿A quién va dirigido?

A personas con enfermedades raras, sus familiares y cuidadores.

Pueden participar hasta cinco personas por solicitud.

¿Cómo se puede solicitar?

A través del modelo oficial de solicitud de admisión en Centros del Imserso.

https://creenfermedadesraras.imserso.es/InterPresent1/groups/imserso/documents/binario/soj_creer_bu.pdf



Newsletter Creer Nº 109 octubre-diciembre 2023

creenfermedadesraras.imserso.es - @CentroCREER

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



GOBIERNO DE ESPAÑA

MINISTERIO DE DERECHOS SOCIALES, CONSUMO Y AGENDA 2030

SECRETARÍA DE ESTADO DE DERECHOS SOCIALES Y AGENDA 2030

