

# Newsletter

# Creer

NÚMERO 101  
JULIO /  
DICIEMBRE  
AÑO 2021



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



+ 34 947 253 950 | C/ Bernardino Obregón, 24 09001 Burgos | [www.creenfermedadesraras.es](http://www.creenfermedadesraras.es)

# Índice



EDITORIAL

4

## III JORNADA CIENTÍFICA

SALUD BUCODENTAL  
Y ENFERMEDADES RARAS

Anomalías dentarias  
de número en las enfermedades raras

LOS PROFESIONALES  
ESCRIBEN

6



LOS PROFESIONALES  
ESCRIBEN

8

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



AMORES MACHISMOS ARQUETIPOS CONFLICTOS MITOS  
HOMBRES IDENTIDADES AUTOCONCEPTO REDUCCION PLENTID  
IMAGEN COMUNICACION DISFRUTE FEMINISMO  
POSSIBILIDADES RELACIONE QUEL FEMINIDAD  
SALUDABLES BUEN QUERER FEMINEIDAD JUEGOS  
CONSENTIMIENTO FEMINEIDAD IDEALES  
IGUALDAD MASCLINIDADES FOTISMO  
DESAMORES MASCLINIDADES  
TABU CONFIANZA SEXUALIDADES  
RELACIONES SALUDABLES CUERPOS  
GENERO DIVERSIDADES IGUALDAD  
VIOLENCIA ORIENTACIONES DEL DESEO  
JUVENIL IDENTIDADES SEXUALES UNION  
LIMITES AMBITOS CONSTRUYENDO SEXUALIDADES  
MUJERES BUENOS TRATOS ESTEREOTIPOS  
ATRACCIONES BUENOS TRATOS ESTEREOTIPOS  
AVENTURAS SENSUALIDAD AUTOESTIMA COMPARTIR  
JOVENES SATISFACCION MASCLINIDADES  
DERECHOS COMPLICIDADES LO MASCLINO  
ADOLESCENCIA RESPONSABILIDADES PASION GOCE  
MUIERES COMPROMISOS ACEPTACION FANTASIAS  
INTIMIDAD LO FEMENINO MODELOS SEXTING  
ORIENTACIONES DIVERSIDAD CONEXION  
INSCRIMINADOS

11 Diciembre  
11:00 a 13:00h

ENCUENTRO JÓVENES  
en la DIVERSIDAD  
Con Natalia Rubio y Nuria Cano  
Equipo profesional Asociación Sexualidad y Discapacidad  
Formato online  
Dirigido a edades de 14 a 20 años

Acti  
PER

ORGANIZA

Sexualidad  
y  
Discapacidad

ACTIVIDAD  
DEL CREER

10

COMPROMISO  
IMSERSO

29





**EL INVESTIGADOR  
RESPONDE**

**30**



**NOTICIAS  
DESTACADAS**

**32**



**Conec**  
La Red de  
de Latinoamérica

**ESPACIO DE  
ASOCIACIONES**



**37**



**Sexualidad  
y  
Discapacidad**

**RECURSOS DE  
INTERÉS**

**41**



**TRES MILLONES  
DE VOCES**

**44**



## CONSTRUIR RESILIENCIA: FACTOR DE PROTECCION EN ENFERMEDADES RARAS

Yolanda Ahedo Infante, pedagoga del Creer

En Física, el término RESILIENCIA define la propiedad que presenta un cuerpo para responder a un impacto, y se expresa mediante un valor que cuantifica la resistencia o fragilidad de ese cuerpo. Cuando un cuerpo posee alto grado de resiliencia significa que su fragilidad es menor. Desde este campo, el término resiliencia es adoptado por la Psicología y la Psicopedagogía, generalizándose su uso para designar la capacidad del ser humano para enfrentarse a situaciones que, por su naturaleza, pueden generar desajuste emocional, social, psicológico y/o vital permitiéndole afrontarlas con éxito y, más aún, salir fortalecido tras una experiencia traumática que se incorpora, sin programación previa y sin aviso, a su trayectoria de vida.

Vista así la resiliencia puede parecer una capacidad que se posee por fortuna, o no se posee, algo fruto del azar, como se puede ser rubio o alto, o..., instaurándonos en la resignación de considerar que cada uno de nosotros "somos como somos" y sólo cabe exclamar ¡afortunado el que la naturaleza dotó de resiliencia!; sin embargo, esta reflexión quiere romper este molde mental y considerar al ser humano dotado de una capacidad, de una habilidad, que como tal puede ser reeducada, mejorada o desarrollada, tal y como el ser humano practica y domina cualquier destreza: a través del hábito y la práctica reiterada.

La construcción de la resiliencia, aprovechando el símil de "la casita" que popularizara Vanistendael en sus publicaciones y trabajos, arranca de la aceptación total de la persona, como puerta de acceso y a la vez cimientos sobre los que asentar algunos elementos claves en el desarrollo de la capacidad de resiliencia: el apoyo de la familia, el grupo de iguales, apoyo del entorno, autonomía y autodeterminación.

¿Cómo mejorar nuestra resiliencia? ¿Cómo fomentar y educar la resiliencia?,...

Desde la introspección: cuando nos preguntamos y somos capaces de darnos respuestas honestas.

Desde la independencia emocional: cuando somos capaces de establecer cierta distancia emocional y física entre nosotros y los problemas

Desde los lazos afectivos y las relaciones sociales, desde la *relatividad*, desde la creatividad, desde el humor, desde la autoestima,... todos ellos factores de protección y fortaleza, no sólo para afrontar una experiencia traumática, sino además, para salir fortalecidos con ella, y que permiten adquirir una rutina de comportamientos vitales positivos, ante situaciones adversas.

En mi experiencia profesional y desde los primeros contactos con muchas familias que se han enfrentado a la dura situación de entender y convivir, día a día, con una enfermedad que compromete en distintos grados y con distinta intensidad el bienestar físico, emocional, social,... de la persona afectada y de todo el grupo familiar, me sorprendía la fuerza que transmiten, la capacidad ilimitada de lucha. Si algo claro he encontrado, como síntesis y punto en común, en las múltiples oportunidades que he tenido de ser facilitadora en espacios de intercambio de experiencias entre familias con enfermedades raras, es la constatación de que la propia tarea, les ha hecho fuertes.

Esta observación y aprendizaje, me lleva a reconocer el insustituible poder del grupo y el papel terapéutico de la relación interpersonal entre las personas afectadas y las familias.

Sentirse reflejados en el otro, aprender de sus vivencias y amarrarse a sus éxitos para adueñarse de ellos... en definitiva el valor del apoyo mutuo, para **recorrer de manera resiliente**, el camino de comprensión, afrontamiento y aceptación de la enfermedad o condición particular.

## CONSTRUIR RESILIENCIA: FACTOR DE PROTECCION EN ENFERMEDADES RARAS

No es posible, y además tampoco es necesario, controlar todo lo que sucede en nuestras vidas.

Lo que no pueda cambiar, lo acepto y aprendo a convivir con ello, sin lamentos ni resignación...

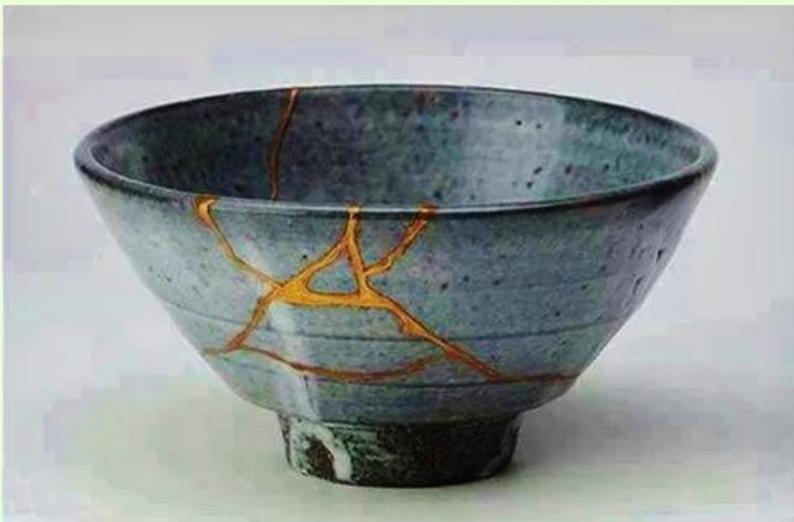
Las personas con enfermedades raras, no son superhombres, ni supermujeres, ni tienen superpoderes o al menos no son distintos a los que podamos tener o desarrollar el resto de personas.

La diferencia está en el cambio que estas personas son capaces de hacer, en los recursos que ponen en marcha cuando han de aprender a vivir junto a condiciones de salud complejas que, en ocasiones, se acompañan de pérdidas progresivas de oportunidades en múltiples ámbitos vitales, y lo consiguen.

Este sería su superpoder y a eso llamamos **RESILIENCIA** y, como decíamos al inicio de esta reflexión, es una habilidad que todos podemos desarrollar y potenciar.

RESILIENCIA que se construye desde la **información, el conocimiento, la reflexión** sobre nosotros mismos, nuestros valores, prioridades,... por ello, es preciso buscar espacios que nos permitan **aprender y descubrir las fortalezas que atesoramos**, aún a veces sin ser conscientes de ellas, espacios de intercambio, de convivencia y de reflexión constructiva y compartida.

Espacios en los que, desde el conocimiento personal y el apoyo mutuo, construyamos personalidades resilientes, que nos hagan afrontar y crecer ante cualquier adversidad, sea de la naturaleza que sea.



### ***Kintsukuroi. El arte de la resiliencia***

*"... los japoneses creen que cuando algo ha sufrido un daño y tiene una historia, se vuelve más hermoso; y por eso reparan objetos rotos rellenando sus grietas con oro o plata (kintsukuroi).*

*En lugar de tratar de ocultar los defectos y grietas, estos se acentúan y celebran, ya que ahora se han convertido en prueba de la imperfección y la fragilidad, pero también de la resiliencia, la capacidad de recuperarse y hacerse más fuerte"*

Yolanda Ahedo Infante, pedagoga del Creer

# Los Profesionales Escriben

## CONCLUSIONES DE LA III JORNADA CIENTÍFICA SOBRE SALUD BUCODENTAL Y ENFERMEDADES RARAS: “ANOMALÍAS DENTARIAS DE NÚMERO EN LAS ENFERMEDADES RARAS: CONSECUENCIAS CLÍNICAS Y PARA LA CALIDAD DE VIDA”

El Centro de Referencia de Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (Creer), del Imsero, en colaboración con Mónica Cano Rosás, del Departamento de Cirugía de la Universidad de Salamanca, han organizado el 11 de octubre de 2021, la *III Jornada Científica sobre Salud Bucodental y Enfermedades Raras*, en la que han intervenido ponentes de reconocido prestigio en sus ámbitos.



En esta edición, la Jornada ha sido organizada con la colaboración del Dr. David Suárez Quintanilla, Catedrático y Coordinador de las asignaturas y máster de Ortodoncia (Universidad de Santiago de Compostela), expresidente de la European Orthodontic Society, y vicepresidente de Ortodoncia de la International Association for Dental Research.

La Jornada ha tratado las Anomalías Dentarias de número en las Enfermedades Raras: consecuencias clínicas y calidad de vida. Estas anomalías dentarias generan cambios que influyen en la calidad de vida de las personas afectadas y desencadenan algunas alteraciones asociadas como disfunción masticatoria, alteración del habla, maloclusiones, y deficiencias estéticas. El problema de las anomalías dentarias de número en las enfermedades raras es crucial, sobre todo las agenesias dentales y la oligodoncia extrema con la que cursan algunos síndromes.

La lista de las enfermedades raras afectadas es muy grande y no podemos mencionar todas, pero si las más representativas como las displasias ectodérmicas que cursan con anomalías dentarias, del pelo, piel y uñas: displasia ectodérmica anhidrótica, incontinencia pigmentaria, Síndrome de Witkop,... las Osteodistrofias: Síndrome de Albright, Osteopetrosis, Osteogénesis Imperfecta, Síndrome de Ellis-Van Creveld, etc., las anomalías cromosómicas como el Síndrome de Wolf-Hirschhorn, y las deformidades congénitas del sistema osteomuscular: Síndrome de Pierre Robin, Querubismo, Disostosis Craneofacial, Síndrome de Treacher-Collins, Síndrome de Hollermann-Streiff, etc.

Las principales conclusiones de la Jornada son:

1. Las agenesias dentales constituyen un problema muy importante en personas con enfermedades raras de origen sindrómico, por tener repercusiones funcionales (habla, masticación), estéticas y psicológicas.
2. El tratamiento de estos pacientes debe realizarlo un equipo multidisciplinar, en el que los odontólogos, ortodontistas, y cirujanos maxilofaciales tienen un papel fundamental. En algunos casos las alteraciones dentarias pueden ser muy significativas e incluso patognomónicas y contribuir al diagnóstico de la enfermedad, como ocurre en la Incontinencia Pigmentaria.
3. En las agenesias múltiples, el cuidado de los dientes remanentes tiene gran importancia, por lo que debe haber una educación sanitaria de los pacientes y de sus familiares (adecuada higiene oral, medidas dietéticas evitando alimentos cariogénicos, tartrectomías periódicas, uso de colutorios fluorados bajo supervisión del profesional, etc.).

4. La condición bucal de los pacientes con agenesias múltiples y el estado de su dentición tiene gran influencia en su calidad de vida y en su condición nutricional puesto que puede afectar a su habilidad masticatoria. Estas alteraciones, además de producir importantes trastornos funcionales, pueden también causar daños psicológicos profundos a los pacientes por la alteración estética que ocasionan, de ahí el importante papel que juega la ortodoncia en estos casos.

5. Hasta los 18 años el tratamiento ortodóncico debe ir dirigido a facilitar el desarrollo y crecimiento del hueso basal y alveolar para evitar el colapso de la mandíbula, permitiendo un adecuado crecimiento vertical, y evitando así la reducción de la dimensión vertical del paciente. El activador es un ejemplo de los aparatos que pueden ser utilizados con esta finalidad. Después de los 18 años y una vez finalizado el crecimiento y desarrollo corporal se podrá realizar una rehabilitación más definitiva mediante prótesis o implantes dentales.

6. Las administraciones públicas deben implicarse en la reconstrucción funcional y estética de la boca de los pacientes con agenesias múltiples, en algunas Comunidades Autónomas, Galicia por ejemplo, ya existe regulación al respecto y es preciso que las asociaciones de pacientes dispongan de información acerca de la legislación y regulación en las distintas comunidades autónomas. El tratamiento ortodóncico puede ser necesario previamente a la reconstrucción protética para modificar la posición de los dientes remanentes que pueden haber migrado al perder sus puntos de contacto.

[Programa](#) de la III Jornada Científica sobre Salud Bucodental y Enfermedades Raras.

La Jornada ha sido retransmitida en directo por streaming desde la página web del Creer. Disponibles los vídeos de la III Jornada Científica sobre Salud Bucodental y Enfermedades Raras en el [canal de YouTube](#) del Creer.



Siendo la Educación uno de los pilares principales de nuestra sociedad, presente y futura, desafortunadamente cuenta con grandes obstáculos que la alejan de la ciencia, lo que supone un impacto negativo para los más pequeños y los más mayores. Se ha visibilizado la necesidad de fundamentar la práctica docente en la evidencia, en la ciencia, para tomar decisiones informadas... entendiendo que cuánto más fundamento y evidencia aplique en mi día a día, más probabilidad de éxito habrá y apoyarnos en recursos disponibles para validar nuestras intervenciones.

La sesión de tarde la hemos iniciado con el taller práctico de búsqueda de fuentes de información basadas en la evidencia, con la documentalista María García-Puente. Se ha trabajado los pasos necesarios para realizar una búsqueda bibliográfica, crear una pregunta de investigación y hacer la búsqueda bibliográfica en Pubmed, y así entender cómo funciona esta base de datos, usando texto libre y descriptores.

En la II Mesa Redonda: «Relación investigador-paciente. Necesaria e imprescindible»... lo que podríamos llamar “ciencia con corazón”, la Dra. Gema Esteban ha compartido sus primeros pasos en el mundo de las Enfermedades Raras y lo que impulsa la creación de la Asociación Síndrome de Wolfram. La unión de una familia con sus tres hijos afectados por Síndrome de Wolfram (familia Luque) y una persona recién licenciada de medicina (Dra. Gema Esteban Bueno). El padre de los tres chicos era médico y no encontraba en el sistema sanitario ni social la cobertura que sus hijos precisaban. El encuentro entre esta familia y la joven médico en 1998 dio lugar a una idea clave; sólo trabajando conjuntamente profesionales sanitarios y personas afectadas se podría conseguir objetivos que realmente merecieran la pena. Por lo que en la entidad están integrados profesionales sanitarios y personas afectadas.

Nos ha mostrado el recorrido formativo que, su compromiso ético, emocional y científico, realiza para aglutinar y conocer casos, formarse, compartir con expertos, conocer... escuchar... Y los frutos que dio y sigue dando en forma de ensayos clínicos, Guías Clínicas, proyectos... Tanto Gema como profesional y Miguel como persona afectada, nos han enseñado que el mundo de la diversidad funcional sólo se puede entender si se convive con una persona con estas características y así se comprende que tienen otras muchas capacidades. Con ellos aprendemos las dificultades que día a día deben de solventar y pese a ello siguen con una sonrisa luciendo esplendida en su cara. Entre todos, tenemos que generar un cambio social, porque la discapacidad no es una barrera sino una característica, un valor de esa persona.

Para finalizar la Jornada, hemos contado con Luis Montolliu en la conferencia de clausura. Una de los pocos aspectos positivos de esta pandemia causada por el coronavirus SARS-CoV-2, ha sido el descubrimiento del papel fundamental que juega la ciencia en nuestra sociedad. Mucha gente ha constatado que es gracias a la investigación científica como hemos podido desarrollar vacunas contra la pandemia en un tiempo récord, sin saltarnos ningún paso y respetando siempre los criterios de seguridad y eficacia terapéutica o preventiva.

Junto con el redescubrimiento del hecho científico, la sociedad ha descubierto la existencia de muchos investigadores e investigadoras, expertos en inmunología, en epidemiología, en estadística, en cuidados intensivos, en virología, en vacunas, en modelos animales, en genética... que en diversos casos se han convertido en caras y opiniones habituales, populares. Ahora bien, toda esta sobreexposición de la ciencia y los científicos ante la sociedad ha generado también algún problema, que debe afrontarse desde la responsabilidad.

La responsabilidad de contar que la ciencia no es infalible. Que aprendemos equivocándonos y que el método científico implica muchas veces explorar caminos que posteriormente se cierran y tenemos que buscar otros. Pero es precisamente con responsabilidad, y tratando a la sociedad con la inteligencia que tienen y merecen, como también creo que hemos sido capaces de resolver estos problemas.

**Programa** de la I Jornada Evaluación de la eficacia en la intervención sociosanitaria y educativa en Enfermedades Raras. Los vídeos de las ponencias presentadas en la Jornada pueden verse en el [canal de YouTube del Creer](#).

## Encuentros online con Asociaciones de Enfermedades Raras

El Creer ha desarrollado, en este 2º semestre de 2021, varios encuentros organizados por diferentes asociaciones con la colaboración del Centro.

Hasta el mes de septiembre todos ellos han adoptado el formato virtual por las restricciones que la COVID-19 impuso a la presencialidad. Combinándose a partir de dicho mes, ambos formatos.

Estos Encuentros, tanto on-line como presenciales, han contado con la participación de diferentes profesionales del Centro desarrollando talleres especializados. Talleres que tienen como objetivo el promover el autocuidado y ofrecer herramientas y estrategias que favorezca la mayor autonomía y funcionalidad posible y que introduzcan mejoras en su calidad de vida.

### ASOCIACIÓN ARNOLD CHIARI Y SIRINGOMIELIA DEL PRINCIPADO DE ASTURIAS (CHYSPA)

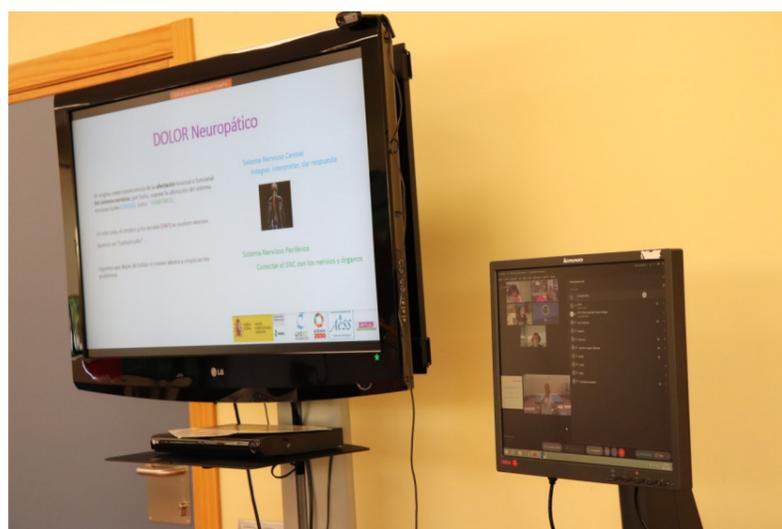
El día 15 de julio, taller online "*Consejos de fisioterapia en Arnold Chiari*", a cargo de Sonia Fernández Justel, fisioterapeuta del Creer.



### ASOCIACIÓN ESPAÑOLA SÍNDROME DE SJÖGREN

El día 15 de julio, taller online "*Gestión de emociones*", dirigido por Cristina Pérez Vélez, psicóloga del Creer.

El día 26 de julio, taller "*Ejercicios prácticos para pacientes con síndrome de Sjögren*", a cargo de la fisioterapeuta del Creer, Sonia Martínez Sánchez.



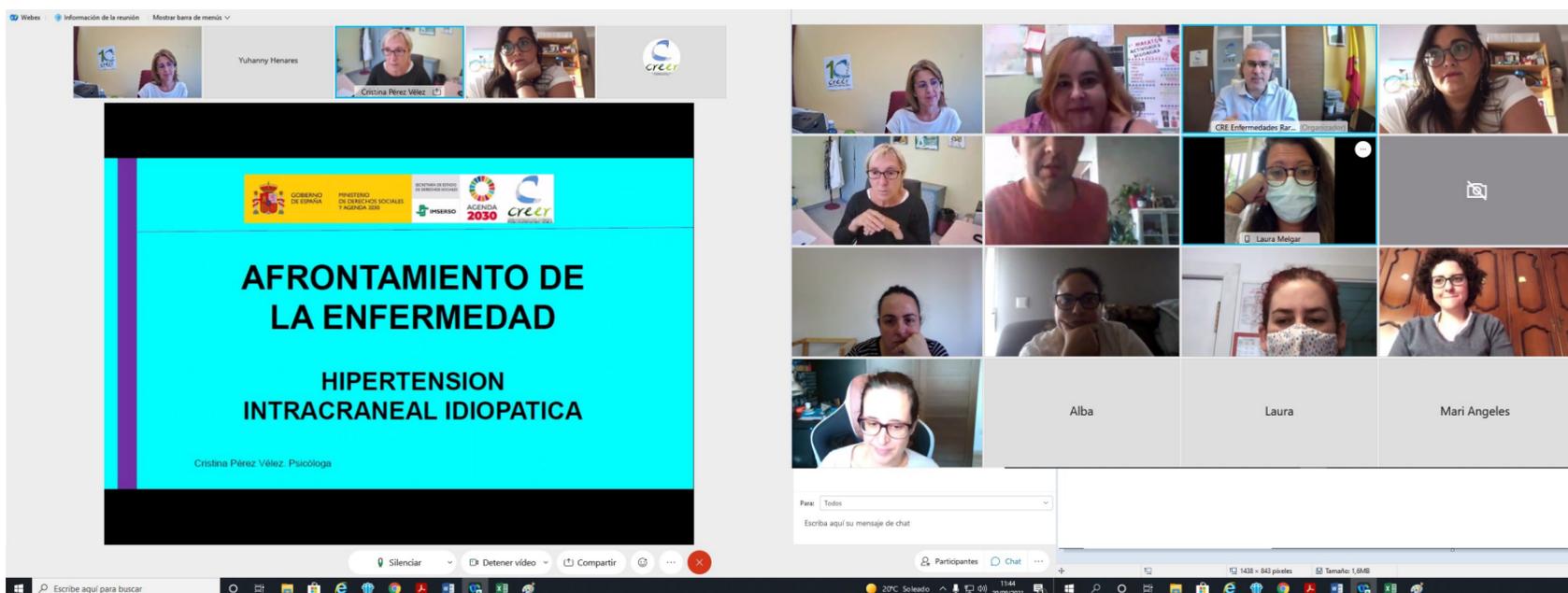
## PLATAFORMA DE AFECTADOS DE ELA Y REDELA

Del 13 al 20 de septiembre se ha desarrollado un nuevo Encuentro Promovido por la Plataforma de Afectados de ELA y la RedELA, que en esta edición se ha celebrado en dos grupos de participantes y fechas diferentes por razones de aforo limitado en las instalaciones del Centro.

En los días de estancia en el Centro se han desarrollado entre otras actividades talleres como el de “*Vivienda Adaptada*” a cargo de María Pérez Jabato, terapeuta ocupacional del Creer; el de “*Relajación*” dirigido por Cristina Pérez Vélez, psicóloga del Creer. Salidas de Ocio, visita a las instalaciones del Centro y espacios de convivencia grupales han completado la programación de estos días.



## ASOCIACIÓN DE ENFERMOS Y FAMILIARES DE HIPERTENSIÓN INTRACRANEAL IDIOPÁTICA/PSEUDOTUMOR CEREBRI (ADEFHIC)

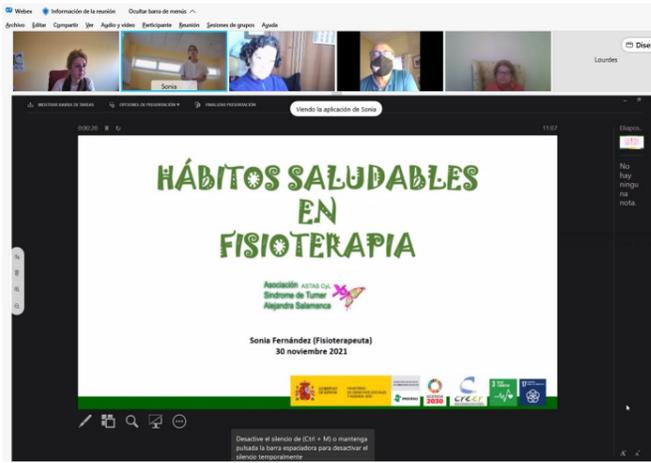


El día 29 de septiembre se celebró un Encuentro online de afectados y familiares de la Asociación de Hipertensión Intracraneal Idiopática (ADEFHIC), a través de la plataforma Webex que ha albergado los talleres: “*Cómo afrontar la enfermedad*”, a cargo de Cristina Pérez Vélez, psicóloga del Creer y la charla “*Problemas cognitivos asociados a la enfermedad*”, impartida por el neuropsicólogo, Eriz Badiola García.

## ASOCIACIÓN SÍNDROME DE TURNER ALEJANDRA SALAMANCA (ASTASCYL)

El día 14 de octubre el taller “*Discalculia*”, a cargo de la logopeda del Creer, Silvia Molia Galarreta e “*Información sobre valoración de la discapacidad*”, a cargo de la trabajadora social del Creer, Yolanda Barrios García.

El 30 de noviembre “*Hábitos saludables en fisioterapia*”, a cargo de Sonia Fernández, fisioterapeuta del Creer.



## FEDERACIÓN ESPAÑOLA DEL SÍNDROME X FRÁGIL

Del 15 al 17 de octubre, la Federación Española del Síndrome X Frágil organizó, con la colaboración del Creer, la *Jornada “Adquisición de habilidades sociales y autonomía personal para mujeres con Síndrome X Frágil”*. Se han realizado actividades prácticas en torno a dos centros de interés: “*Identidad y Autoestima*” y “*Comunicación*”, dirigido a jóvenes con diagnóstico de X Frágil, junto a una actividad dirigida a familias con el título “*Futuro: ¿Cómo afrontarlo?*”. Todas ellas coordinadas y dirigidas por Paloma Banús y Javier Quiñones, de la Federación Española del Síndrome X Frágil.



## ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE NARCOLEPSIA (AEN)

Del 21 al 24 de octubre, se celebró en las instalaciones del Creer, el Encuentro de la Asociación Española de Narcolepsia e Hipersomnias Centrales (AEN) bajo el lema “*Unidos por un mismo sueño*”. Contó con la participación de la doctora Milagros Merino Andreu, coordinadora de la Unidad de Trastornos Neurológicos de Sueño en el Hospital Universitario La Paz, que dio a conocer la “*Actualización de los tratamientos para la Narcolepsia en edad pediátrica*” y de Concha Vidaurre, abogada que abordó el tema “*Derechos sociales en pacientes con narcolepsia*”.



## ASOCIACIÓN PARA LA LUCHA CONTRA LAS ENFERMEDADES BILIARES INFLAMATORIAS (ALBI-ESPAÑA)

El día 21 de octubre, se celebró el taller online *"Primeros auxilios y RCP"*, a cargo de Cristina Gómez Cobo, enfermera del Creer.

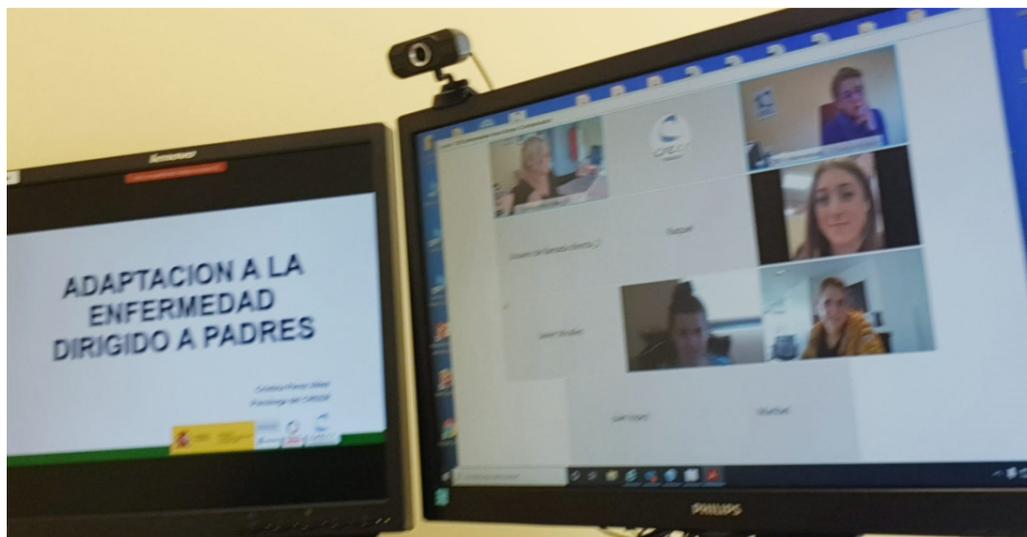
## ASOCIACIÓN DE ENFERMOS Y FAMILIARES DE KABUKI (AEFA-KABUKI)

El día 29 de octubre, el Creer participó en encuentro online de la Asociación española de familiares y afectados por Síndrome Kabuki con el taller *"Visión terapéutica desde el campo de la fisioterapia y la terapia ocupacional"*, a cargo de Sonia Martínez Sánchez y M<sup>a</sup> Jesús Ladrón de Guevara Font, fisioterapeuta y terapeuta ocupacional del Creer, respectivamente.



## ASOCIACIÓN SMITH-MAGENIS ESPAÑA (ASME)

El 5 de noviembre, Cristina Pérez Vélez, psicóloga del Creer, dirigió el taller online *"Cómo afrontar las conductas de nuestros hij@s"*.



## ASOCIACIÓN SÍNDROME STXBP1

Del 5 al 7 de noviembre se ha desarrollado, en las instalaciones del Creer, el IV Encuentro Familiar STXBP1 con el objetivo de afianzar lazos de confianza entre los asociados y promover herramientas de ayuda mutua para el manejo del Síndrome STXBP1 y sus alteraciones asociadas.



## ASOCIACIÓN DE AFECTADOS DE CDKL5

Del 12 al 14 de noviembre, se celebró el V Encuentro Nacional de Familias que albergó en el Creer la *Jornada Síndrome por deficiencia CDKL5*. Jornada que contó con la participación vía streaming de representantes de las asociaciones portuguesa e hispanoamericana. Y entre otras ponencias y actividades señalar las siguientes: presentación de la Alianza Internacional CDKL5 de mano de su presidente, Antonino Caridi. La ponencia *“Fenotipo CDKL5 en mosca Drosophila”*, pronunciada por Máximo Ibo, profesor de la UPV e investigador del Centro de investigación Príncipe Felipe de Valencia; *“Microbiota y Epilepsia”*, por Víctor Puentes, jefe de diseño farmacodinámico y nanopartículas del Institut de Recerca de la Vall d'Hebrón. Y la ponencia *“Resumen Forum 2021”*, a cargo de Ana Mingorance, neurocientífica especialista en epilepsias genéticas y directora de desarrollo en Lolou Foundation.



## II ENCUENTRO NACIONAL PLATAFORMA SÍNDROME TÓXICO «SEGUIMOS VIVIENDO»

Del 18 al 21 de noviembre, la Plataforma Síndrome Tóxico celebró en el Creer su II Encuentro de personas afectadas de Síndrome de Aceite Tóxico (SAT). En este Encuentro que coincide con el 40 aniversario desde la identificación del SAT, se ha revisado el antes y el después de estos 40 años.

Contó con la participación de José Luis Álvaro, de la Unidad de Coordinación del SAT en el Servicio Madrileño de Salud, que dirigió la charla *“Cómo integrar en el día a día a personas que enferman de un día para otro y familias que rompen”* y M<sup>a</sup> Antonia Nogales, de la Unidad Funcional del Síndrome Tóxico del Hospital 12 de Octubre abordó *“Curar una enfermedad desconocida”* ambos en el apartado del “Antes de”.

En el apartado del “Ahora”, se abordaron temas como *“Y de repente entre las enfermedades raras el SAT”*, con Montserrat Morales, de la Unidad Funcional del Síndrome Tóxico en el Hospital 12 de Octubre; *“Cómo tratar el estrés postraumático después de 40 años y con un cambio de profesional poco afortunado”*, con D<sup>a</sup> Sonia Álvarez, psiquiatra del Hospital 12 de Octubre; *“El movimiento acuático para el SAT”*, por D<sup>a</sup> Sara Pascual, terapeuta ocupacional; *“Qué significa el SAT en fisioterapia y como es necesitada para el día a día”*, con M<sup>a</sup> Valle Varela, fisioterapeuta.



## FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ATAXIAS (FEDAES)

El día 18 de noviembre, se realizó el taller online “Manipular con las manos”, a cargo de Almudena Caño Labarga y María Pérez Jabato, terapeutas ocupacionales del Creer.

El día 25 de noviembre, el taller online “Vamos a saber algunas cosas sobre discapacidad y dependencia”, a cargo de Yolanda Barrios, trabajadora social del Creer.



## ASOCIACIÓN ARTROGRIPOSIS MÚLTIPLE CONGÉNITA

El día 22 de noviembre, ha tenido lugar el taller online de “Fisioterapia”, dirigido por Sonia Martínez Sánchez, fisioterapeuta del Creer.



## ASOCIACIÓN DE FAMILIAS CON PERTHES (ASFAPÉ)

Del 26 al 28 de noviembre, se celebró en el Creer el Encuentro Nacional de la Asociación de Familias con Perthes, durante el que han realizado diversas actividades informativas y formativas. Un especial protagonismo han marcado testimonios directos desde los que se han abordados los temas de interés para los participantes. Señalar, entre otras, la participación de Marianne Guillot: “Cómo se recibe la noticia”, Amaia Urteaga: “Cómo afecta a la familia”, Lucía Ambroj: “Cómo adaptarnos a la nueva situación”, Sandra Recio: “Cómo enfrentarse a una operación”, Mari Carmen Rivas: “Perthes en el cole”, Carolina Carrizo: “Yo tuve Perthes”.

También se han abordado las acciones organizativas e iniciativas promovidas por la asociación y se han marcado las líneas de proyectos futuros.



## ASOCIACIÓN DE FIEBRE MEDITERRÁNEA FAMILIAR (STOP FMF)

El día 29 de noviembre, Sonia Martínez Sánchez, fisioterapeuta del Creer ha impartido el taller online de "Fisioterapia".

### AUTOMASAJE DE GLÚTEO

- Tumbado boca arriba en el suelo, en una esterilla, colocamos la pelota debajo (no importa sitio) y nos movemos izq- dcha., cambiando de posición piernas... Vamos cambiando de zonas pero para no aumentar el dolor evitando la zona del trocánter.
- Vamos lateralizando.
- Llegamos hasta lateral
- Boca arriba comprobar la sensación

Pelota de tenis. **5-10 minutos. Cada 5-6 días**

Es molesto al realizarlo, buscamos los puntos de molestia y mantenemos mas en los puntos de mayor molestia












## ASOCIACIÓN LEONESA DE ENFERMEDADES RARAS (ALER)

Del día 4 al 8 de diciembre, la Asociación Leonesa de Enfermedades Raras (Aler) ha celebrado en el Creer un Encuentro de afectados y familias en el que se ha desarrollado actividades formativas e informativas, junto a actividades de ocio y talleres de carácter lúdico y de convivencia. Entre las ponencias y talleres citar las siguientes ponencias, "Discapacidad y Narcolepsia", en formato online, a cargo de Milagros Merino Andreu, responsable del Programa de Medicina del Sueño del Hospital Rúber Internacional (Madrid) y Coordinadora de la Unidad de Trastornos Neurológicos del Sueño en el Hospital La Paz (Madrid); "La existencia social a través de la participación", a cargo de Juan R. Coca, profesor del Departamento de Sociología y Trabajo Social y Director de la Unidad de Investigación Social sobre Salud y Enfermedades Raras de la Universidad de Valladolid, Campus de Soria.

En el seno de este Encuentro tuvo lugar la presentación del libro solidario, de la Editorial Kurere, "El dolor sí tiene nombre", a cargo de su autora, Leonor María Pérez de Vega. Completaron este encuentro de afectados y familias otros talleres y actividades como fueron "Hábitos de vida saludables" y "Taller de Reanimación Cardio Pulmonar Básica e introducción al DESA", con Norma Rodríguez Pérez, enfermera del Creer. Y los espacios de ocio y convivencia como salidas y al Centro de Equinoterapia Mil Encinas, al Parque Paleolítico Vivo en Atapuerca (Burgos) o al Centro Arqueología Experimental (CAREX), entre otros.



## ASOCIACIÓN DE EXTROFIA VESICAL, CLOACAL Y EPISPADIAS (ASEXVE)

El día 11 de diciembre, la educadora social del Creer, Marta Fonfría Solabarrieta, participó en el Encuentro online "Jóvenes en la diversidad" de Asexve junto a Natalia Rubio y Nuria Cano de la Asociación Sexualidad y Discapacidad.

También se han abordado las acciones organizativas e iniciativas promovidas por la asociación y se han marcado las líneas de proyectos futuros.

AMORES MACHISMS ARQUETIPOS CONFLICTOS MITOS  
HOMBRES ORIENTACIONES AUTOCONCEPTO REDUCCION PREJUDICIOS  
IMAGEN COMUNICACION DISFRUTE FEMINISMO  
POSIBILIDADES SALUDABLES RELACIONES JUEGOS  
CONSENTIMIENTO FEMINIDAD IDEALES  
IGUALDAD FEMINIDADES CUEPOS  
DESAMOROS MASCULINIDADES  
TABU CONFIANZA SEXUALIDADES  
RELACIONES SALUDABLES CLAVES  
GÉNERO DIVERSIDADES IGUALDAD  
VIOLENCIA ORIENTACIONES DEL DESEO  
LÍMITES IDENTIDADES SEXUALES UNIÓN  
MÚLTIPLES AMISTADES CONSTRUYENDO SEXUALIDADES  
ATRACCIONES BIENOS TRATOS EXOTICISMOS  
AVENTURAS SENSUALIDAD AUTOESTIMA COMPARTIR  
ADOLESCENCIA RESPONSABILIDADES PASIONALES  
DERECHOS COMPLICIDADES LO MASCULINO DE  
MÚLTIPLES COMPROMISOS ACEPTACIÓN FANTASIAS  
INTIMIDAD O FEMINISMO MODELOS SEXING  
ORIENTACIONES DIVERSIDAD CONEXIÓN

11 Diciembre  
11:00 a 13:00h

ENCUENTRO JÓVENES  
**en la DIVERSIDAD**  
Con Natalia Rubio y Nuria Cano  
Equipo profesional Asociación Sexualidad y Discapacidad  
Formato online  
Dirigido a edades de 14 a 20 años



Actuación enmarcada en el proyecto:  
PERSONAS y PROYECTOS de VIDA. Sexualidad y Enfermedades Raras.

ORGANIZA



## Participación DEL CREER EN CONVOCATORIAS FORMATIVAS Y DIVULGATIVAS EXTERNAS

- ⇒ El 13 de julio, Aitor Aparicio García, director-Gerente del Creer participó en el Curso de Verano “*El hombre y su soledad*”, organizado por la Universidad de Burgos como miembro de la Mesa Redonda “Los dramas de la soledad”.
- ⇒ El 11 de octubre, Marta Fonfría Solabarrieta, educadora social de Creer, participó de forma telemática en una sesión de *Intercambio de experiencias y buenas prácticas del Proyecto ProGeneRare*, organizada por el Centro NoRo de Rumania, en la que presentó los servicios y programas del Centro.



- ⇒ El 14 de octubre, Aitor Aparicio García, director del Creer, del Imserso, ha participado en el Curso de Accesibilidad Universal Euskadi (CAUE), organizado por el Colegio de Ingenieros de Caminos, Canales y Puertos del País Vasco, impartiendo la ponencia online “*Otras situaciones personales. Enfermedades Raras. Sus necesidades de accesibilidad y requerimientos del entorno*”.



- ⇒ El 26 de octubre se celebró la *Jornada «Atención a pacientes con enfermedades poco frecuentes en emergencias hospitalarias»*, organizada por la Red Conectiva y el Creer, del Imserso, en la que se presentaron las tarjetas de emergencia para enfermedades raras. Aitor Aparicio García, director del Creer, ha intervenido en el acto de bienvenida.



- ⇒ El 4 de noviembre, Aitor Aparicio García participó como director-gerente del Creer en el *Acto Homenaje al VIII Centenario de la Catedral de Burgos* ofrecido por las Entidades Sociales y del Tercer Sector de la ciudad de Burgos y su provincia.



⇒ El 5 de noviembre, Aitor Aparicio García, director-Gerente del Creer, intervino de forma online en el XIV Congreso Internacional de Enfermedades Raras de la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes, en la Mesa Redonda “Educación e Inclusión en las Enfermedades Raras”, en la que abordó el *“Nuevo baremo de la discapacidad. Actualización y retos de futuro”*.



⇒ El 30 de noviembre se celebró el Seminario Web *“Investigamos las causas de la demora diagnóstica. Presentación estudio determinantes del Retraso Diagnóstico”*, en el que intervino Aitor Aparicio García, director-gerente del Creer y expuso la *“Participación del Creer en el Estudio Determinantes del Retraso Diagnóstico”*.



⇒ El 2 de diciembre, Patricia Miranda Fernández, responsable del Área Asistencial de Creer, dirigió una charla enmarcada en el *Programa Interuniversitario de la Experiencia de la Universidad de Burgos* en la que presentó los servicios y programas del Centro.

⇒ El 3 de diciembre, Aitor Aparicio García, director del Creer, del Inmerso, ha participado en el acto de exposición de los productos candidatos al *Primer Concurso de Productos de Apoyo de Bajo Coste del Proyecto “Contigo Soy Capaz”*. Productos realizados por alumnos de 4º curso del grado de Terapia Ocupacional y de 3º del grado de Ingeniería de Organización Industrial candidatos al premio. Es una actividad englobada dentro de las III Jornadas de productos de apoyo de bajo coste “Contigo soy Capaz” de la Universidad de Burgos.



⇒ El día 10 de diciembre, Ana Santamaría Herrera y Montserrat Cabrejas del Campo, maestras del Creer junto a Yolanda Ahedo Infante, pedagoga, han participado en una sesión formativa dirigida a los alumnos del Master de la Universidad de Burgos *“Educación y Sociedades Inclusivas”*.



⇒ El 13 de diciembre, Yolanda Ahedo Infante, pedagoga del Creer, ha realizado el taller organizado por la Alianza española de familias de Von Hippel-Lindau, *“Como abordar la Enfermedad de VHL en el entorno familiar”*, dirigido a familias y afectados.



## XII ESCUELA DE FORMACIÓN CREER-FEDER

Los días 7 y 8 de octubre se celebró la XII Escuela de Formación Creer-Feder, organizada por el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (Creer) y la Federación Española de Enfermedades Raras (Feder) y encuadrada como una de las actividades de formación especializada.

En la inauguración se contó con la presencia del director general del Imserso, Luís Alberto Barriga Martín, quien presidió la mesa inaugural estando acompañado por Juan Carrión Tudela, Presidente de Feder y Aitor Aparicio García, director-gerente del Creer.



Los contenidos formativos de esta Escuela han sido **“La fuerza del movimiento asociativo”**, **“Los baremos de valoración de la discapacidad”**, **“Captación de fondos en el plano digital”** y **“Planes Estratégicos”**. En el seno de la Escuela de Formación se ha presentado la primera red que aglutina la experiencia de organizaciones de pacientes con centros de atención directa. Una red que arranca de la mano de 16 centros de atención impulsados por 13 organizaciones de pacientes en 7 comunidades autónomas diferentes.

Los vídeos de esta XII Escuela están disponibles en la [página web](#) del Centro y en el [canal de YouTube](#) del Creer.



### III JORNADA CIENTÍFICA SOBRE SALUD BUCODENTAL Y ER "ANOMALÍAS DENTARIAS DE NÚMERO EN LAS ENFERMEDADES RARAS: CONSECUENCIAS CLÍNICAS Y PARA LA CALIDAD DE VIDA"

La Sociedad Española de Odontostomatología de Pacientes con Necesidades Especiales (Seoene) junto a la Universidad de Salamanca (Usal) y al Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (Creer), del Imserso, han organizado el 11 de octubre esta Jornada de Formación Especializada en Salud Bucodental en su tercera edición.

Su grupo de destinatarios lo constituyen tanto los profesionales como las personas afectadas por alguna enfermedad rara, familias y sociedad en general y tiene como objetivo dar a conocer las anomalías dentarias de número (agenesias) y forma en las enfermedades raras. También ver la posible afectación de la salud y calidad de vida de los pacientes con agenesias múltiples, mostrar los posibles planes de tratamiento a diferentes edades, establecer un protocolo clínico para su evaluación, tratamiento y elaborar unas conclusiones sobre el problema que puedan ser útiles para las instituciones sanitarias.

La mayoría de las enfermedades raras cursan con alteraciones dentales con grados variables de afectación dentaria como oligodoncias, anodoncias, microdoncias, alteraciones de la cronología de la erupción, alteraciones en la forma dentaria, hipoplasias de esmalte, maloclusiones, menor resistencia del esmalte a la caries dental, etc. Todas ellas con gran impacto negativo en la calidad de vida de personas afectadas y familias.

Los vídeos de la III Jornada Científica sobre Salud Bucodental y Enfermedades Raras están disponibles en la [página web](#) del Centro y en el [canal de YouTube](#) del Creer.



## I JORNADA “EVALUACIÓN DE LA EFICACIA EN LA INTERVENCIÓN SOCIOSANITARIA Y EDUCATIVA EN ENFERMEDADES RARAS”

El día 10 de noviembre se realizó la I Jornada formativa “Evaluación de la Eficacia en la Intervención Sociosanitaria y Educativa en Enfermedades Raras” organizada por el Creer con el objetivo de promover la cultura científica como medio de protección ante la pseudociencia, el intrusismo y las intervenciones no basadas en la evidencia. Así como mejorar las competencias profesionales en el diseño y evaluación de los programas de intervención e incrementar la creación de evidencias.

Se articuló en ponencias y mesas redondas en las que se contó con la apreciada participación de Rocío Benavente, coordinadora de Maldita Ciencia, en la ponencia inaugural y Lluís Montoliu, investigador científico del CSIC, en la de clausura.

La primera Mesa Redonda se centró en “**Intervención basada en ciencia: Diseño, Medición y Evaluación de la Eficacia**”, con la participación de reconocidos profesionales en los ámbitos de la Fisioterapia Pediátrica, Lourdes Macías, la Atención Temprana, Julio Pérez López y la Investigación Educativa, Arantxa Ribot.



La segunda Mesa Redonda “**Relación Investigador-Paciente**” con el testimonio online de Gema Esteban como investigadora y referente de la colaboración paciente-clínico y el testimonio presencial de valor y necesidad de esta relación colaborativa de Miguel Navarro, persona con Síndrome de Wolfram y miembro de la Asociación de Síndrome de Wolfram.

El apartado práctico corrió a cargo de María García-Puente, documentalista de la Fundación Jiménez Díaz quien dirigió el taller “**Búsqueda en fuentes de información basadas en la evidencia**”.

Los vídeos de esta I Jornada están disponibles en la [página web](#) del Centro y en el [canal de YouTube](#) del Creer.



## Cursos de Teleformación 2021

Desde el pasado mes de febrero se viene desarrollando la edición número 20 del Curso de Autocuidados y Calidad de Vida que organiza el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (Creer) dirigidos a familiares y cuidadores no profesionales de personas con enfermedades poco frecuentes.

A lo largo del año, se desarrollan distintos cursos, todos ellos en formato online a través de la **Plataforma de Teleformación del Imerso** dirigidos a facilitar el día a día de todas las personas cuidadoras y enfocados a ámbitos diversos de su vida y de su tarea de cuidado, con la meta puesta en capacitar y empoderar en el propio autocuidado el cuidador.



En este segundo semestre del 2021 se han desarrollado los siguientes cursos:

- Del 20 septiembre al 20 octubre **“Gestión de Estrés”**, a cargo de Cristina Pérez Vélez, psicóloga del Creer.
- Del 18 de octubre al 18 de noviembre **“Trasferencias y Productos de Apoyo”**, dirigido por Sonia Fernández Justel, fisioterapeuta del Creer y Almudena Caño Labarga, terapeuta ocupacional del Creer.



Esta programación de cursos tendrá en 2022 nuevas ediciones. La información sobre su calendario, contenido y fechas de preinscripción y realización se publicará con antelación en la página web del Centro y en sus redes sociales.

## COORDINACIÓN Y COLABORACIÓN CON OTRAS ENTIDADES

El Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (Creer) de Burgos desarrolla tareas de coordinación y colaboración con otros organismos y profesionales de diferentes entidades públicas y privadas del ámbito social, sanitario y educativo.

Con el objetivo de impulsar la coordinación y colaboración se desarrollan espacios de encuentro e intercambio para dar a conocer la misión y funciones del Centro y establecer canales de colaboración que impulsen la misión del Centro. Todo ello enfocado a mejorar la calidad de vida de las personas y familias que viven y conviven con enfermedades raras.

En esta línea, se enmarca la visita y reunión realizada el día 19 de octubre al Creer entre varios directores de diferentes entidades de Servicios Sociales de Burgos y el director del Centro.

## PRACTICUM CREER

El Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias ha acogido a diferentes alumnas y alumnos para la realización de sus prácticas curriculares.

- ♦ En el mes de julio recibimos a Ignacio Fuica Valdenebro, estudiante de 4º del **Grado de Psicología** de la Universidad de Salamanca y a Ainhoa Barrio Araque, estudiante del **Grado en Fisioterapia** en la Escuela Universitaria Gimbernat-Cantabria.



- ♦ En septiembre, inició su periodo de prácticas curriculares Ramón Más Figueroa, alumno de 3º del **Grado de Terapia Ocupacional** de la Universidad de Burgos.



- ♦ Del 2 al 22 de noviembre a Patricia de las Heras Navarro, estudiante del **Grado de Psicología** de la Universitat Oberta de Catalunya (UOC).



## 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, alumnos 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, se han realizado visitas formativas al Centro los siguientes grupos de alumnos:

- 19 de noviembre, alumnos del **Ciclo Formativo de Grado Superior de Educación Infantil** del **IES Enrique Flórez** de Burgos.



- 22 de noviembre, alumnos de segundo del **Ciclo Formativo de Grado Superior de Integración Social** del **IES Enrique Flórez** de Burgos.



- 23 y 25 de noviembre, sendos grupos de alumnos del **Grado de Terapia Ocupacional** de la Universidad de Burgos.



- 2 de diciembre, alumnos del **Grado de Terapia Ocupacional** de la Universidad de Burgos.



- 14 de diciembre, alumnos del **Master "Educación y Sociedades Inclusivas"** de la Universidad de Burgos.



## Otras actividades

### ◆ Difusión y presencia en medios de comunicación

El día 1 de julio, Aitor Aparicio García, director del Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (Creer), ha sido el invitado en el programa número 14 de "Un café para tres" de Víctor Silva en Radio Amiga Burgos. [Contenido de la entrevista.](#)



### ◆ Jornada Puesta al Día en la Investigación en la Enfermedad de Huntington

El día 11 de noviembre, el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (Creer), acogió la Jornada de actualización y avances en la enfermedad de Huntington. Esta jornada ha estado promovida y apoyada por la Asociación Corea de Huntington de Castilla y León, la unidad de Huntington del Hospital Universitario de Burgos (HUBU) y la Universidad Isabel I de Burgos.

Ha servido entre otros objetivos para dar a conocer los avances en el tratamiento de la Enfermedad de Huntington y el Proyecto DOMINO-HD.



### ◆ Promoción deporte adaptado

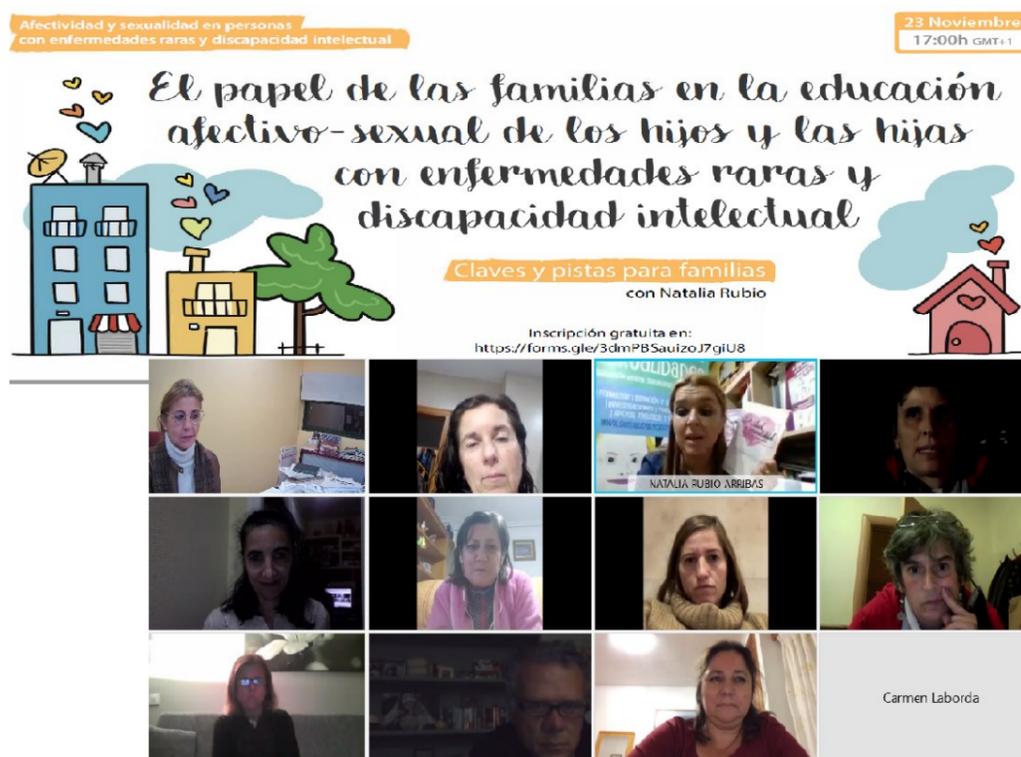
El 22 de noviembre, usuarios del Centro han recibido una charla informativa sobre deporte adaptado en Burgos impartida por Sofía García, técnico deportivo de la Federación de Deporte Adaptado de Castilla y León (FEDEACYL).



## Otras actividades

### ♦ Seminario web

El día 23 de noviembre se desarrolló el seminario web **"El papel de las familias en la educación afectivo-sexual de los hijos y las hijas con enfermedades raras y discapacidad intelectual. Claves y pistas para familias"**, a cargo de Natalia Rubio Arribas, psicóloga, sexóloga y pedagoga, organizado por la Asociación Sexualidad y Discapacidad y el Creer. Actuación enmarcada en el proyecto: Personas Y Proyectos De Vida. Sexualidad y Enfermedades Raras.



### ♦ Jornada sobre Violencia de Género

El 11 de diciembre se celebró la **III Jornada de violencia de género y medios de comunicación en Castilla y León: El papel de la profesión periodística**. Organizado por la Unidad de Coordinación contra la violencia sobre la mujer de la Delegación del Gobierno en Castilla y León y la Asociación de Periodistas Feministas de Castilla y León, con la colaboración del Creer. Ha contado con la participación de la delegada del Gobierno en Castilla y León, Virginia Barcones en la inauguración.



### ♦ Seminario web

El día 21 de diciembre, **"El papel de las familias en la educación afectivo-sexual de los hijos y las hijas con enfermedades raras que llevan asociadas discapacidades físicas. Claves y pistas para familias"**, a cargo de Natalia Rubio Arribas, psicóloga, sexóloga y pedagoga organizado por la Asociación Estatal Sexualidad y Discapacidad y Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (Creer). Actuación enmarcada en el proyecto: Personas Y Proyectos De Vida. Sexualidad y Enfermedades Raras.

## PREMIOS y Reconocimientos

### Premio Ciudad de Burgos 2019 a la Convivencia

El viernes 2 de julio, el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (Creer), del Inmerso, recibió de parte del Ayuntamiento de Burgos el Premio Ciudad de Burgos a la Convivencia, en su novena edición.

Los premios Ciudad de Burgos constan de cinco categorías y son unos galardones que tienen como objetivo poner en valor a las personas, agrupaciones y entidades burgalesas que, por su trayectoria, talento o comportamiento ejemplar, han contribuido y/o contribuyan a un mayor desarrollo social, económico, cultural, ético, deportivo, artístico, lingüístico, científico, o de cualquier otra índole, dentro y fuera de la capital burgalesa.

En esta edición, se premiaron los méritos y logros obtenidos durante el año 2019 y cuya entrega se había pospuesto por razones sanitarias.

Al acto acudió Aitor Aparicio García, director del Centro, y en su discurso habló del trabajo que se realiza en el Centro, «un Centro por y para las personas, en el que es necesario favorecer la investigación y el diálogo» y aseguró ser un orgullo tal reconocimiento.



### Entrega de un Ajedrez Gigante Solidario

La empresa HT STORES, en colaboración con Uanataca, viene realizando en su programa de responsabilidad social diferentes actividades entre las que se encuentra la acción '**Certifica una Sonrisa**', que ha permitido desarrollar este ajedrez gigante cuya entrega al Creer está apadrinada por la Asociación Española de Familiares y Afectados por Síndrome Kabuki (AEFA-Kabuki).

Los niños y las niñas de la Asociación han sido los auténticos protagonistas de este día con su trabajo para personalizar la imagen de cada una de las tarjetas que cuelgan del cuello de las piezas, convirtiéndolas, con imaginación y cariño, en elementos únicos.

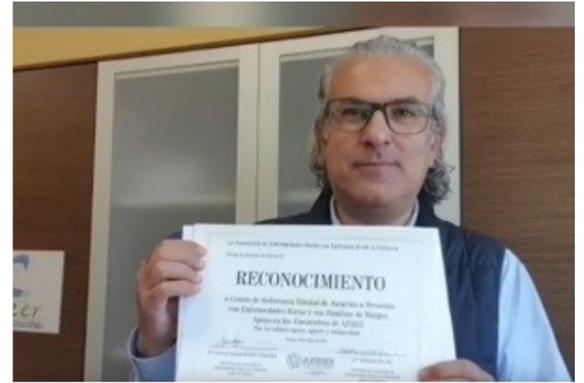
El acto de entrega realizado el 4 de septiembre contó con la presencia del director general de Uanataca, Gabriel García Martínez; el director de comunicación de Uanataca, Juan Carlos Valero Sánchez; el director ejecutivo de HT STORES, Juan Villadelsax García; la presidenta de AEFA-Kabuki, Pilar Lucero Perdones junto al director del Creer, Aitor Aparicio García.



## PREMIOS y Reconocimientos

### Reconocimiento de la Asociación de Enfermedades Raras con Epilepsia desde la Infancia (Aerei)

El 30 de mayo, la Asociación de Enfermedades Raras con Epilepsia desde la Infancia (Aerei), hizo entrega al Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (Creer) del Imsero, un certificado como reconocimiento por su valioso apoyo en los Encuentros de la Asociación, además de su aporte y solidaridad con los afectados y sus familias.



## BIBLIOTECA del Creer

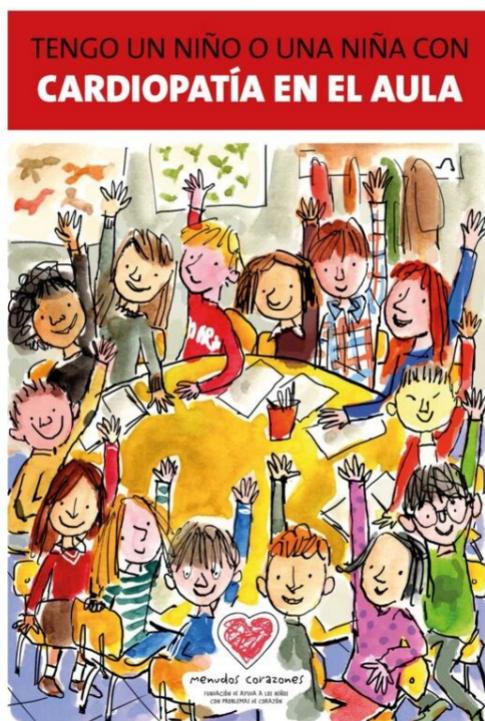
# RECOMENDACIÓN BIBLIOGRÁFICA



### Informe ReeR 2021. Situación de las Enfermedades Raras en 2010-2018

Primer informe epidemiológico del Registro Estatal de Enfermedades Raras del Ministerio de Sanidad. Recoge 30.378 casos (vivos y fallecidos), de 12 Comunidades Autónomas y 22 patologías.

Disponible para su [descarga en formato pdf](#).



### Tengo un niño o una niña con cardiopatía en el aula

Esta guía, de la Fundación Menudos Corazones, resuelve las principales interrogantes del profesorado sobre la atención y los cuidados especiales que un alumno o una alumna con cardiopatía congénita puede necesitar, a la vez que propone ideas para favorecer que vivan su escolaridad con normalidad y con la máxima integración posible.

Disponible para su [descarga en formato pdf](#).



Inmaculada Gómez Pastor, directora gerente del Ceadac

El 13 de junio de 2002, se inauguró el Centro de Referencia Estatal de Atención al Daño Cerebral (Ceadac en adelante), lo que significa que el próximo año cumplirá 20 años, que si bien es cierto y como dice el tango 20 años no es nada, no es menos cierto que la mayoría de edad está pasada y consolidada, con lo que significa de afianzamiento del modelo.

El Ceadac nace con el objetivo de mejorar la calidad de vida de las personas con Daño Cerebral Adquirido (DCA en adelante) y sus familias y para cumplir una misión de referencia que como reza en la

Orden TAS 55/2002 de 8 de enero, por la que se crea, en su calidad de Centro Estatal debe promocionar recursos y poner a disposición de las Instituciones y profesionales que trabajen en la atención del DCA un Servicio de Información y Documentación, un Plan de Formación de Especialistas y un Servicio de Consultoría y Asistencia Técnica.

Se entiende por DCA, una lesión súbita en el cerebro, cuya etiología es mayoritariamente por ictus (oclusivos o hemorrágicos), traumatismos craneoencefálicos, paradas cardiorrespiratorias, infecciones u otros.

El Ceadac se asienta en dos pilares básicos, por una parte la atención especializada a personas con DCA y sus familias, mediante programas de promoción de autonomía personal, y por otro lado la referencia derivada del pilar anterior, lo que permite la realización de buenas prácticas y la gestión de conocimiento, informando, formando, publicando y apoyando investigaciones, siempre dentro del ámbito del DCA.

El modelo de atención está evidenciado y se puede sintetizar en estos puntos:

- 1º Mediante programas individuales para la Promoción de Autonomía Personal.
- 2º Orientado a la funcionalidad.
- 3º Centrado en el usuario y su familia.
- 4º Integral, con un enfoque holístico.
- 5º Transdisciplinar.
- 6º Intensivo de duración limitada.
- 7º No sustitutivo, sino complemento al nivel I (sanitario).

Es importante el papel que juega la neuroplasticidad, término que la Organización Mundial de la Salud (1982) define como la capacidad de las células del sistema nervioso para regenerarse anatómica y funcionalmente, después de estar sujetas a influencias patológicas ambientales o del desarrollo, incluyendo traumatismos y enfermedades es decir la capacidad del cerebro para adaptarse y cambiar. Esto implica que con un abordaje adecuado, en el que se trabajen todas las áreas conjuntamente, tanto físicas como cognitivas, centrado en la persona, orientado a que ésta sea lo más parecida posible al minuto antes de tener el DCA, se mejora la calidad de vida, esto queda evidenciado en las más de 6.000 personas que han sido atendidas a lo largo de los 20 años de vida del Ceadac.

Sin embargo y a pesar de que ha mejorado notablemente la atención, queda mucho camino por recorrer, las técnicas han avanzado, se cuenta con más recursos, pero todavía no son suficientes. En España, según datos de la Federación de Daño Cerebral (FEDACE) viven más de 400.000 personas con DCA, y cada año hay 100.000 casos nuevos, siendo la primera causa de discapacidad. Es necesario continuar con nuestra misión de referencia, formando, informando, investigando etc. para conseguir que todas las personas que sufran un DCA cuenten con un programa de atención que prevenga situaciones de dependencia y mejore su calidad de vida.

Utilizando una frase de Hipócrates: No existe daño cerebral demasiado leve para ser ignorado, Ni demasiado severo para perder la esperanza. Seguiremos trabajando para que ninguna persona se quede sin ser tratada.

En esta sección acercamos la investigación y los investigadores a las personas con Enfermedades Raras, familiares, profesionales y público en general. En cada número, un investigador presenta el proyecto en el que está inmerso y los lectores pueden enviar sus preguntas al correo electrónico [info@creeenfermedadesraras.es](mailto:info@creeenfermedadesraras.es); las respuestas llegarán directamente a los interesados y se publicaran en el siguiente número.



En la Universidad de Salamanca, la Dra. Mónica Cano Rosás, profesora Contratada Doctora, ejerce su labor como investigadora en el ámbito de la discapacidad y enfermedades raras desde el año 2005. Tiene un Máster en Odontología Integrada en adultos y pacientes especiales por la Universidad de Sevilla y un Máster en Ortodoncia y Ortopedia dentofacial por la Universidad de Santiago de Compostela.

Participa en varios grupos de investigación reconocidos (GIR) cuyas líneas de investigación tienen que ver con la discapacidad y las enfermedades raras, como el GIR CTS1000 de la Universidad de Sevilla, dirigido por el profesor Guillermo Machuca Portillo y el GIR Medicina Molecular de la Universidad de Salamanca dirigido por el profesor Rogelio González Sarmiento.

Además la Dra. Cano pertenece al Instituto de Investigación biomédica (IBSAL) y al Instituto de Integración a la Comunidad (INICO) de la Universidad de Salamanca, dentro de los cuales ha organizado cursos y congresos sobre Parálisis cerebral en colaboración con Confederación ASPACE y con la Federación ASPACE CYL, y sobre enfermedades raras en colaboración con el Creer. También es miembro de SEOENE (Sociedad Española de Odontoestomatología para pacientes con necesidades especiales), formando parte en la actualidad de su equipo directivo como Vocal para las Relaciones con las Sociedades Científicas y Colegios Profesionales.

Durante el curso académico 2021-2022, la profesora Mónica Cano, dentro del programa de Doctorado “Cirugía y Odontología” de la Universidad de Salamanca, ha abierto una línea de investigación en Enfermedades Raras comenzando una *Tesis doctoral sobre Enfermedades raras y Ortodoncia* en cuya dirección colabora con los profesores Alfonso Alvarado Lorenzo, de la Universidad de Salamanca y el Profesor David Suarez Quintanilla, de la Universidad de Santiago de Compostela. Además, recientemente ha promovido la firma de un convenio entre la Universidad de Salamanca y la Federación Española de Enfermedades raras (FEDER) con el fin de colaborar en proyectos de investigación y actividades académicas de formación en este ámbito.

Así mismo, en el momento actual la profesora Mónica Cano está codirigiendo una tesis sobre Parálisis cerebral y salud bucodental con el profesor Manuel Bravo de la Universidad de Granada. Esta colaboración entre investigadores de diferentes universidades españolas es fundamental promover la investigación sobre enfermedades huérfanas y dar más visibilidad a la problemática de estos pacientes.

Hoy queremos presentar aquí el proyecto “**Perfil de salud bucodental de personas con parálisis cerebral y otros trastornos neurológicos afines**”, que dirige la Dra. Mónica Cano Rosás como investigadora principal y que está siendo financiado por la Universidad de Salamanca. Se sabe que las personas con parálisis cerebral y las personas con trastornos neurológicos graves tienen un mayor riesgo de desarrollar problemas dentales en comparación con controles sanos (Giménez-Prats, 2003; Jan & Jan, 2016), lo que genera una morbilidad significativa que puede afectar aún más a su bienestar e influir negativamente en su calidad de vida (Sehrawat et al., 2014).

Con el desarrollo de este proyecto se pretende realizar un análisis del estado de salud bucodental de las personas con parálisis cerebral (PC) pertenecientes a las 8 entidades de la Federación Aspace de la Comunidad de Castilla y León y también de las personas con trastornos neurológicos graves producidos por enfermedades raras que son tratadas en el Hospital Clínico Universitario de Valladolid (se está analizando la salud bucodental de diversos grupos de pacientes con enfermedades raras que cursan con trastornos neurológicos, entre ellos Ataxias, Miopatías, Polineuropatías, Miastenia Gravis y otros).

Son numerosos los estudios científicos que demuestran que las personas con enfermedades raras con afectación neurológica grave y con discapacidades complejas del desarrollo neurológico, tienen un mayor riesgo de enfermedad dental relacionada -al menos en parte- con mayores dificultades para realizar y mantener prácticas efectivas de higiene y cuidado bucal. Para llevar a cabo el proyecto se seguirán las instrucciones que marca el dossier de la OMS para recoger la información sobre hábitos (higiénicos y alimenticios) e índices epidemiológicos dentales de caries CAOD (Klein, Palmer & Knutson, 1938), y de placa bacteriana IHOS (Greene & Vermillion 1964). También se recogerán datos de información general, socio-demográficos y de actividad GMFCS (Palisano et al 1997) y MACS (Eliasson et al 2006) por parte de personal cualificado de los distintos centros y entidades participantes, ya que el proyecto propone relaciones directas entre las variables de nivel de actividad motora (GMFCS) y de nivel de habilidad manual (MACS) con los resultados de higiene bucodental.

Se trata de un proyecto que lidera la Universidad de Salamanca pero en el que participan también investigadores de otras universidades, centros y hospitales universitarios, como Valladolid con la participación de la Dra. Catalán Bernardos del servicio de neurofisiología e Isabel Pedraza Hueso del servicio de neurología del Hospital Clínico Universitario (HCUVA). Así mismo colaboran las diferentes entidades de la Federación Aspace CYL con especial participación de su gerente Raquel Aceves Díez.

Debido a las restricciones en el acceso a los pacientes por la pandemia COVID-19 se ha producido cierto retraso en la ejecución del proyecto, pero se espera poder tener resultados dentro de este curso académico que ayuden a mejorar la calidad de vida de las personas afectadas por trastornos neurológicos graves. Contar con información rigurosa y actual de las situaciones de las personas afectadas es fundamental para poder trabajar en futuras líneas de apoyo, ya que mejorar la salud bucodental de estas personas puede tener implicaciones que repercutan en una mejora de su salud general y de su calidad de vida.

Confiamos en que esta investigación contribuya a dar a conocer en materia de salud bucodental la situación, las necesidades y demandas de las personas con enfermedades raras con afectación neurológica grave y de las personas con parálisis cerebral en la Comunidad Autónoma de Castilla y León y en un futuro se espera poder extender el estudio en el resto de España fomentando la colaboración entre investigadores de diferentes universidades españolas.

## JULIO

04/07/2021 La importancia del diagnóstico precoz en enfermedades raras mitocondriales

05/07/2021 Buenas noticias para los pacientes de AME con escoliosis

08/12/2021 Su Majestad la Reina subraya el apoyo pleno de España a este proyecto de resolución enfocado a mejorar la calidad de vida de las personas con enfermedades raras

09/07/2021 Zoe, una niña de cuatro años con una enfermedad rara, única en España, cuyo futuro está en Australia

09/07/2021 Estudian la tasa de supervivencia de los pacientes con neuroblastoma de alto riesgo tratados en Sant Joan de Déu con inmunoterapia de última generación

11/07/2021 Tener una enfermedad rara y dejar de ser niño: “La atención se difumina cuando los pacientes pasan a la edad adulta”

12/07/2021 Lecciones aprendidas: reconstruir mejor a partir de la COVID-19

13/07/2021 Universitat Pompeu Fabra, Clínica Universidad de Navarra y Aefat unen fuerzas para investigar la ataxia telangiectasia

13/07/2021 La primera estructura de la proteína ATC de una planta revela su mecanismo de inhibición

13/07/2021 «Si mi hija consigue andar y hablar sería algo grandioso»

14/07/2021 Investigadores de la Facultad de Fisioterapia UVigo y la asociación AGL están realizando un estudio sobre linfedema

15/07/2021 España impulsa la campaña #Resolution4Rare, sobre Enfermedades Raras, paralelo al Foro Político sobre Desarrollo Sostenible de la ONU

17/07/2021 Déficit de Glut1: cuando la alimentación es la vida

20/07/2021 El 64% de cuidadores de personas con enfermedades raras son mujeres que ven limitado su desarrollo social, según Feder

20/07/2021 Visión en color y aniridia

22/07/2021 Disponible la grabación de la mesa redonda del CIBERER sobre los retos de la investigación en enfermedades raras

23/07/2021 Neuroimagen para detectar la eficacia de la terapia génica temprana en la enfermedad de Huntington

23/07/2021 Investigadores andaluces estudian la incidencia de un grupo de enfermedades raras pediátricas

26/07/2021 Editores de bases como aproximación terapéutica para la distrofia muscular de Duchenne

29/07/2021 Hallan una alteración clave en los genes implicados en el desarrollo del síndrome de Cornelia de Lange

## AGOSTO

- 04/08/2021** El Virgen del Rocío suma una nueva unidad de referencia en Andalucía para la atención de una forma rara de EPOC
- 10/08/2021** Los pacientes participan por primera vez en la evaluación de proyectos de investigación del CIBERER
- 11/08/2021** “La ciencia permite tener hijos libres de la distrofia muscular facioescapulohumeral”
- 11/08/2021** Campeona de la superación
- 15/08/2021** Expertos recomiendan observar a los bebés y asegurarse de que su desarrollo motor es ‘normal’ para su edad para prevenir la Atrofia Muscular Espinal
- 15/08/2021** La primera batalla contra el mieloma múltiple infantil, en la piel de un granadino
- 16/08/2021** El gen mutado de Daniel es único en España, aunque no se reconoce como enfermedad rara
- 18/08/2021** SRI-41315, una molécula con potencial para tratar enfermedades como la fibrosis quística
- 19/08/2021** Descubierta el papel clave de las proteínas implicadas en la esclerosis lateral amiotrófica
- 23/08/2021** Terapias en el desarrollo clínico y preclínico para el síndrome de Angelman
- 23/08/2021** Descubierta un mecanismo de acción del levosimendán “muy importante” para el tratamiento de la hipertensión pulmonar
- 24/08/2021** Nuevos biomarcadores de diagnóstico y nuevas dianas terapéuticas para la enfermedad minoritaria Linfangioleiomiomatosis
- 25/08/2021** Un fármaco abre nuevas posibilidades para tratar la leucemia linfoblástica
- 27/08/2021** El Carlos III premia a Miriam Saiz Rodríguez, bióloga del HUBU y participará en un estudio sobre enfermedad de Huntington con la Dra. Esther Cubo
- 28/08/2021** Irina, un bebé de 14 meses con una enfermedad rara: “No siente dolor ni suda, estamos alerta siempre”
- 29/08/2021** El enigma de Sofía
- 29/08/2021** Nanopartículas de oro ralentizan el progreso de la ataxia de Friedreich
- 31/08/2021** Desarrollan una prueba completa para evitar las enfermedades genéticas de novo en los embriones
- 31/08/2021** El ISCIII abre una nueva área de investigación sobre enfermedades infecciosas en el CIBER

## SEPTIEMBRE

- 02/09/2021 La mitad de las personas con enfermedades raras no tienen tratamiento o tienen uno inadecuado
- 02/09/2021 Una mutación asociada con la disqueratosis congénita aumenta la probabilidad de padecer leucemia
- 04/09/2021 Terapias génicas, la solución de la falta de tratamientos en enfermedades raras
- 06/09/2021 El fármaco de Connecta Therapeutics para el síndrome X frágil recibe la designación de medicamento huérfano de la EMA
- 07/09/2021 Moderna desarrollará un ARNm terapéutico para una enfermedad ultra rara, el síndrome de CN-1
- 07/09/2021 Demuestran en un modelo celular el potencial de CRISPR en sarcoma de Ewing
- 07/09/2021 Un compuesto natural, designado medicamento huérfano para la cistinuria
- 07/09/2021 Vinculan la agenesia de vena cava con la deficiencia de antitrombina
- 07/09/2021 Alianza para la atención e investigación de las enfermedades neuromusculares
- 07/09/2021 La intervención con 'mindfulness' es útil en pacientes con acromegalia
- 08/09/2021 La visión holística de las Enfermedades Pulmonares Intersticiales Difusas
- 09/09/2021 Una terapia génica cura en ratas la enfermedad de Morquio A
- 13/09/2021 La Consejería de Sanidad de Castilla y León desarrollará una estrategia de enfermedades raras
- 14/09/2021 La investigadora de Biocruces Bizkaia Patricia Soblechero publica dos artículos sobre distrofia muscular de Duchenne
- 14/09/2021 Valeria, la niña de la enfermedad sin nombre: "Buscamos a un médico que pueda tratarla"
- 15/09/2021 El laberinto para diagnosticar las enfermedades raras
- 15/09/2021 Terapias en las enfermedades mitocondriales
- 20/09/2021 Investigadores de la UMU y el IMIB descubren un nuevo inductor del proceso inflamatorio en enfermedades raras, cardiovasculares, degenerativas y metabólicas
- 20/09/2021 Los pacientes con la trombocitopenia congénita TUBB1-RT muestran una gran heterogeneidad clínica
- 21/09/2021 Recursos y organización, ingredientes cruciales para acelerar el diagnóstico en enfermedades raras
- 21/09/2021 Valeria, la niña de la enfermedad sin nombre, será tratada en el hospital La Fe de Valencia para mejorar su calidad de vida
- 24/09/2021 Primera publicación del hallazgo de posibles fármacos para tratar la Distrofia Muscular de Cinturas 1F/D2
- 24/09/2021 Una herramienta informática evalúa el riesgo de que un niño presente un síndrome genético a partir de una fotografía
- 26/09/2021 "Hugo tiene 9 años, pero es como si tuviera tres menos por una enfermedad rara"
- 27/09/2021 Un ensayo clínico evaluará la seguridad y eficacia de un tratamiento para la retinosis pigmentaria
- 28/09/2021 Aitor Aparicio, director del Creer: "Solo el hecho de tener un diagnóstico da calidad de vida"
- 29/09/2021 Distrofia muscular de cinturas, una enfermedad rara y poco conocida con tres casos detectados en Cádiz
- 30/09/2021 Identifican un posible biomarcador de la aparición de piedras en cistinuria

## OCTUBRE

- 01/10/2021 El HUBU atiende a 50 pacientes con retinosis pigmentaria
- 01/10/2021 Un estudio piloto permitirá detectar atrofia muscular espinal y otras enfermedades raras en recién nacidos en Andalucía
- 04/10/2021 Inteligencia artificial para diagnosticar enfermedades raras
- 05/10/2021 Identificada una nueva diana terapéutica para la enfermedad de Huntington
- 06/10/2021 En busca del fármaco que acabe con la ELA
- 08/10/2021 Descubren un nuevo proceso implicado en la enfermedad rara HLD14
- 14/10/2021 Presentan el primer estudio epidemiológico de enfermedades mitocondriales de España
- 18/10/2021 Crean un algoritmo que diagnostica más rápido que nunca las causas genéticas de enfermedades raras en recién nacidos
- 19/10/2021 La secuenciación de alto rendimiento permite obtener el diagnóstico genético del 70% de los pacientes con trastornos plaquetarios congénitos
- 19/10/2021 La vida de Carmen pendiente del Zongelsma, el fármaco más caro del mundo
- 25/10/2021 Descubren nuevas características fenotípicas en trastornos relacionados con el metabolismo de los neurotransmisores
- 25/10/2021 La lucha por la visibilidad de Andrés, el niño alicantino con una enfermedad de solo 500 casos en el mundo
- 26/10/2021 A un paso de la cura de Candela, la única niña con párkinson infantil en España: "Es un milagro que tenga tratamiento"
- 29/10/2021 Acuerdo de colaboración con ANSEDH y nuevas tarjetas de emergencia de Ehlers-Danlos, Ehlers-Danlos vascular y Loeys-Dietz
- 29/10/2021 Nuevo protocolo de emergencias y tarjetas de emergencia de síndrome de Jacobsen
- 30/10/2021 Nueva tarjeta y traducción al castellano del protocolo de Linfangioleiomiomatosis (LAM)
- 31/10/2021 Cuando el cuerpo no deja de crecer: "Mi número de pie pasó del 42 al 46"

## NOVIEMBRE

- 02/11/2021 El Servicio Andaluz de Salud avanzará en la investigación en enfermedades raras y en la humanización de espacios para estos pacientes
- 03/11/2021 Cerca de 800 profesionales, afectados y familiares se dan cita en el Congreso Internacional de Enfermedades Raras
- 03/11/2021 La cruel enfermedad de Huntington: hay esperanza
- 05/11/2021 Síndrome FoxG1: la enfermedad rara que afecta a un pequeño de Majadahonda y que sólo padecen 1000 personas en todo el mundo
- 07/11/2021 Enfermedades raras: Una niña de Malpartida de Plasencia, en un ensayo clínico único en el mundo
- 08/11/2021 Más de 1500 personas con fibrosis quística se podrán beneficiar del medicamento Kraftio dispensado en los hospitales del Sistema Nacional de Salud
- 08/11/2021 Identifican un nuevo síndrome mitocondrial caracterizado por afectación mutisistémica
- 08/11/2021 La Universidad de Alicante trabaja en nuevas terapias génicas para tratar enfermedades de la retina con el sistema CRISPR
- 14/11/2021 Mujer con enfermedad rara: doble sesgo en salud
- 14/11/2021 Una neuróloga del Virgen del Rocío lidera el hallazgo de una nueva distrofia muscular
- 15/11/2021 Resumen de la V Jornada Nacional de Pacientes de FMF y Autoinflamatorios
- 15/11/2021 Jóvenes investigadores presentan nuevas aproximaciones para el estudio de enfermedades genéticas raras
- 16/11/2021 Identificados dos subtipos de retinoblastoma
- 16/11/2021 El único español con una enfermedad rara de corazón que solo afecta a cinco personas en el mundo
- 16/11/2021 Calidad de vida y comorbilidades psiquiátricas en pacientes pediátricos con síndrome de Gilles de la Tourette
- 16/11/2021 Elementos esenciales para el acceso al mercado en enfermedades raras
- 17/11/2021 El síndrome de Tenorio: una enfermedad nueva con 21 pacientes conocidos
- 17/11/2021 Juliana Ribeiro, investigadora del proyecto de Share4Rare sobre los trastornos del sueño en menores con el síndrome SYNGAP-1
- 19/11/2021 Destacan la importancia de la planificación familiar para las mujeres portadoras de la premutación en 'FMR1'
- 19/11/2021 La primera aproximación de terapia génica para la leucoencefalopatía MLC, designada como medicamento huérfano
- 20/11/2021 Cómo vivir con la enfermedad 'Piel de Mariposa'
- 22/11/2021 El día a día de un niño con sarcoma de Ewing: "Mi hijo hoy está bien y mañana, no lo sé"
- 23/11/2021 Importancia del diagnóstico precoz del Síndrome de Klinefelter
- 23/11/2021 Solo el 20% de las más de 6.000 ER que existen están siendo investigadas
- 24/11/2021 Vicente, víctima de Insomnio Familiar Fatal: "La enfermedad te quita el sueño hasta que te mata"
- 25/11/2021 Describen las características clínicas de los pacientes adultos con enfermedad de Morquio en España
- 25/11/2021 Inteligencia artificial para monitorizar una rara enfermedad muscular
- 25/11/2021 Pistas para mejorar el día a día en la ELA
- 25/11/2021 Nuevos avances en la investigación de terapias avanzadas para la distrofia muscular por déficit de colágeno VI
- 25/11/2021 Los 'hermanos Benjamin Button': dos niños de 5 y 11 años que aparentan tener 80
- 28/11/2021 Vitalidad para enfrentar la enfermedad de los cromosomas de cristal
- 28/11/2021 Terapias con música y animales para mejorar la enfermedad rara de Iván
- 29/11/2021 Únicamente un 5% de las enfermedades raras dispone de un tratamiento efectivo
- 29/11/2021 Soraprazan y repercusiones en el tratamiento de Stargardt y DMAE seca
- 29/11/2021 Identificados nuevos subtipos de mieloma múltiple y posibles tratamientos dirigidos
- 30/11/2021 Publican los resultados de dos ensayos clínicos en pacientes con enfermedad de Pompe del adulto

**DICIEMBRE**

- 01/12/2021 Sanidad pagará el medicamento más caro del mundo para niños con atrofia muscular espinal
- 02/12/2021 Carmen López, directora de Fegerec: «Más de la mitad de las enfermedades raras son pediátricas»
- 02/12/2021 Una terapia génica para la hemofilia A muestra resultados positivos a largo plazo en pacientes
- 02/12/2021 Las alteraciones cognitivas en la distrofia muscular de Duchenne
- 02/12/2021 Nuevas líneas de investigación en el tratamiento de la infertilidad en el Síndrome de Klinefelter
- 03/12/2021 El fingolimod, designado medicamento huérfano para el tratamiento de la adrenoleucodistrofia
- 03/12/2021 La secuenciación de genomas completos mejora el diagnóstico de las enfermedades raras
- 03/12/2021 Nueva unidad en el HUBU para tratar una enfermedad congénita
- 04/12/2021 Olivia, 14 años: «Me dijeron que a los 16 estaría en silla de ruedas, pero yo lucho contra mi enfermedad degenerativa»
- 05/12/2021 La batalla de Claudia, la primera niña con Menke-Hennekam en España: "No tenemos fuerzas para rendirnos"
- 06/12/2021 Asturias participa por primera vez en un ensayo clínico de personas con enfermedad de Huntington
- 09/12/2021 Un estudio determina la estructura de una molécula asociada a la ELA y abre la puerta a nuevas intervenciones médicas
- 09/12/2021 Nuevo ensayo clínico para la forma adulta de la adrenoleucodistrofia con el antiinflamatorio dimetilfumarato
- 10/12/2021 Darias traslada el apoyo y compromiso del Gobierno de España hacia las personas con fibrosis quística y sus familias
- 10/12/2021 Nueva guía actualizada para el diagnóstico y el tratamiento del síndrome de Dravet
- 10/12/2021 Investigadores del CIBERER participan en un proyecto de edición genética para ELA financiado por FUNDELA
- 10/12/2021 Apoyan la utilización de chaperonas farmacológicas en PMM2-CDG con estudios de biología estructural
- 11/12/2021 Antón Fontao, adolescente con síndrome de Joubert: "Me sentí tan solo en la Secundaria que acabé dejando el instituto"
- 13/12/2021 Gestión multidisciplinar y humanización, los dos objetivos para los pacientes con enfermedades metabólicas hereditarias
- 13/12/2021 El grupo de Hematología Traslacional del Instituto i+12 identifica un factor clave en la supervivencia en mieloma múltiple
- 15/12/2021 Una propuesta de terapia génica para la anemia de Blackfan Diamond, designada medicamento huérfano
- 15/12/2021 Feder y Federación ASEM identifican los logros y retos del Registro Estatal
- 16/12/2021 Primera resolución de las Naciones Unidas para aumentar la visibilidad de los 300 millones de personas que sufren de enfermedades raras
- 16/12/2021 Aragón contará con una unidad multidisciplinar especializada pionera para enfermedades neuromusculares complejas
- 19/12/2021 El medicamento revolucionario que puede salvar de un trasplante de pulmón
- 20/12/2021 El Hospital 12 de Octubre crea, con apoyo de la ONCE, un modelo humano 'in vitro' con células madre para investigar una atrofia óptica que causa ceguera
- 29/12/2021 Se abren nuevas vías en el tratamiento de la fibrosis quística



## CONECTIVARED THTC. RED DE ENFERMEDADES RARAS RELACIONADAS CON LOS TRASTORNOS HEREDITARIOS DEL TEJIDO CONECTIVO DE LATINOAMÉRICA

Durante la pandemia de la COVID-19, en abril de 2020, nació un proyecto de facilitación de Mundo Marfan Latino, con la visión puesta en constituirse como una entidad de pleno derecho, con presencia en las instituciones afines, representando, a las enfermedades raras relacionadas con los trastornos hereditarios del tejido conectivo en Latinoamérica. El impulsor de este proyecto, Javier Guerra, presidente de la Red.

Hay más de 200 Trastornos Hereditarios del Tejido Conectivo (THTC), también llamado tejido conjuntivo, que son enfermedades poco frecuentes que pueden afectar a las células del cuerpo que dan forma y fuerza a los tejidos conectivos, y están directamente relacionados con problemas en los genes encargados de formarlos. Esto produce cambios en la apariencia y el crecimiento de la piel, los huesos, las articulaciones, el corazón, los vasos sanguíneos, los pulmones, los ojos y las orejas, alterando el funcionamiento de estos órganos.

Conectiva es la red latinoamericana de los Trastornos Hereditarios del Tejido Conectivo (THTC) que da servicio a las personas afectadas potenciando el rol de las 15 organizaciones miembro que los representan en 11 países. “Establecer una red de contactos internacional para el trabajo y el Intercambio de ideas y buenas prácticas y para compartir recursos comunes on-line”.

La red cuenta con diferentes recursos como son, el apoyo de un comité científico-académico formado por diecinueve profesionales de distintos países entre los que se cuentan médicos cardiólogos, oftalmólogos, reumatólogos, genetistas, psicólogos y abogados.

Conectiva Red THTC, busca ser una entidad referente en la región que dé visibilidad a la problemática de este tipo de enfermedades poco frecuentes a través de las alianzas y las relaciones institucionales, del fomento del asociacionismo, el intercambio de recursos, de experiencias y de buenas prácticas, afianzando a la vez un marco ético y de profesionalidad adecuados para el trabajo con las personas afectadas, y procurando la capacitación de las entidades que la forman.

Para lograrlo, Conectiva pone en marcha iniciativas internacionales como: alianzas estratégicas, conferencias y seminarios con expertos, talleres de formación en liderazgo y gestión, o las tarjetas de emergencia para enfermedades poco frecuentes, cuyo objeto es paliar los riesgos de la falta de cualificación de los equipos de emergencia en enfermedades para ellos desconocidas. Entre otras actuaciones, en 2022, está prevista la realización de un Encuentro Internacional en el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (Creer), en el que se prevé la participación de diferentes especialistas y profesionales de referencia de todas las entidades que conforman la Red.

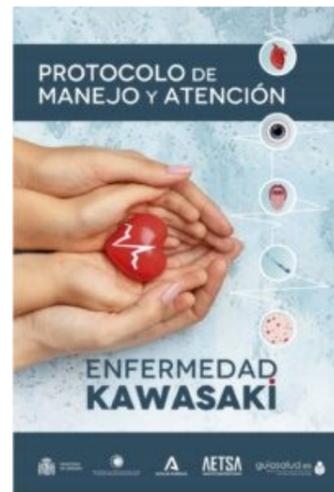


[Conectiva.lat](https://conectiva.lat)

[Tarjetas de Emergencia](#)

## OTRAS NOTICIAS DE ASOCIACIONES

Publicado el **Protocolo de manejo y atención a afectados por la enfermedad de Kawasaki**, y el **Documento informativo sobre la enfermedad de Kawasaki** de la Asociación Enfermedad de Kawasaki (Asenkawa).



Vídeos de la **Conferencia online sobre epilepsias raras y complejas en la escuela**, organizada por AMECE y la Fundación Síndrome de Dravet.



La Asociación Española del Síndrome de Síndrome de Wolf-Hirschhorn (AESWH) ha puesto en marcha el **Estudio del perfil cognitivo de los pacientes con Síndrome de Wolf-Hirschhorn** que permitirá, entre otros aspectos, mejorar la atención individualizada, adaptar tratamientos especializados, orientar a los profesionales médicos y terapeutas en su diagnóstico y abordaje de las distintas capacidades que potencien al máximo su desarrollo cognitivo; fundamentar la orientación sobre el modo de escolarización y recursos de adaptación inclusiva en el entorno educativo y el apoyo psicopedagógico necesario, siempre teniendo en cuenta la atención de las necesidades y características individuales de las personas con el síndrome de Wolf-Hirschhorn.



Organizado por la Asociación de Familiares y Enfermos de Coats España (Afece), dentro de los actos del día Internacional de la Enfermedad de Coats, el pasado 12 de agosto, se organizó la **Conferencia virtual "La Enfermedad de Coats"**.



Webinars **"Aniridia mes a mes"** de la Asociación Española de Aniridia (AEA).



Publicada la 3ª edición de la **Guía para el tratamiento de la hemofilia** por la Federación Mundial de Hemofilia.



La Alianza de Familias Afectadas por el Síndrome de Wolfram, junto a investigadores de la Universidad Autónoma de Barcelona, inician el primer proyecto de terapia génica para el Síndrome de Wolfram, **Terapia génica para curar una enfermedad rara: el Síndrome de Wolfram**



**"Guía de apoyo psicológico ante situaciones de crisis"**, del Grupo Español de Psicología para la Fibrosis Quística.



**I Congreso Nacional y I Encuentro de Afectados y familiares de Síndrome Uña Rótula**, organizado por la Asociación Española Síndrome Uña-Rótula (AESUR), del 25 al 27 de febrero de 2022.

**I CONGRESO NACIONAL Y  
I ENCUENTRO DE AFECTADOS  
SINDROME UÑA ROTULA  
CIUDAD REAL - ALMAGRO  
25-26-27 FEBRERO 2022**





La ASOCIACIÓN SEXUALIDAD Y DISCAPACIDAD es una entidad de ámbito estatal, sin ánimo de lucro, que tiene como MISIÓN mejorar la calidad de vida de las personas con discapacidad - diversidad funcional, personas en situación de dependencia así como la de otros colectivos en riesgo de exclusión social, poniendo especial énfasis en acciones que contribuyan a atender, educar y prestar apoyos a su sexualidad. Entre los colectivos priorizados destacan las personas que presenten cualquier tipo de discapacidad y/o diversidad funcional, ya sea: física, intelectual y/o sensorial de origen congénito, de nacimiento, adquirida o sobrevenida.

La Asociación se encuentra inscrita en el **Registro Nacional de Asociaciones** el día 01/07/ 2011 con número de registro **Grupo: 1/Sección 1/Número Nacional 597990**.

Su actividad principal desarrollada a través de su cartera de servicios aborda ámbitos de intervención en: formación, orientación y asesoramiento sexológico, atención y asistencia, psicoterapia sexual, de pareja y familiar, prestación de apoyos y recursos, edición de publicaciones, participación en medios de comunicación así como puesta en marcha de investigaciones en el ámbito. Todas ellas dirigidas a personas con discapacidad y/o enfermedades raras, familiares, profesionales y entidades del ámbito así como sociedad en general.

La ASOCIACIÓN SEXUALIDAD Y DISCAPACIDAD está formada por un equipo de profesionales procedentes de distintas disciplinas: psicológicas, pedagógicas, sexológicas, sanitarias, sociales... con reconocida experiencia en formación e intervención, tanto en el sector de la discapacidad, las enfermedades raras como en el ámbito de la sexología. La Entidad pertenece a plataformas nacionales e internacionales referentes en el Sector como, entre otras, la Federación Española de Sociedades Sexológicas (FESS) o la Federación Europea de Sexología (EFS) participando activamente en sus Jornadas, Congresos y/o Publicaciones científicas.

La entidad mantiene alianzas y convenios de colaboración con las grandes plataformas del ámbito de la discapacidad y/o enfermedades raras como:

- ♦ **CERMI** (Comité Español de Representantes de Personas con Discapacidad), **FUNDACIÓN CERMI MUJERES**, Real Patronato de la Discapacidad, **PLENA INCLUSIÓN** (Confederación Española de Organizaciones en favor de las Personas con Discapacidad Intelectual o del Desarrollo), **Confederación ASPACE** (Confederación de entidades de Atención a la Parálisis Cerebral de España) **FEDACE** (Federación de Asociaciones de Daño Cerebral Adquirido de España), **Confederación AUTISMO España**, **COCEMFE** (Confederación Española de Personas con Discapacidad Física y Orgánica), **Federación Nacional ASPAYM** (Asociación de personas con lesión medular y otras discapacidades físicas), **Fundación ONCE** para la Cooperación e Inclusión Social de Personas con Discapacidad, **FEDER** (Federación Española de Enfermedades Raras) **CNSE** (Confederación Estatal de Personas Sordas) **FASICAN**, **FASOCIDE** (Federación de Asociaciones de Personas Sordociegas España) y otras entidades del ámbito.
- ♦ **Imerso (Instituto de Mayores y Servicios Sociales. Ministerio de Derechos Sociales y Agenda 2030)**, **Creer** (Centro de Referencia Estatal de atención a personas con enfermedades raras y sus familias), **Ceadac** (Centro de Referencia Estatal de Atención Al Daño Cerebral), **CRMF** -Centro de Recuperación de Personas con Discapacidad Física (San Fernando-Cádiz)... y muchas otras entidades y organismos.

Desde 2012 en coordinación con Creer viene desarrollando un proyecto de atención afectivo-emocional **“Personas y Proyectos de Vida”, para la promoción de la autonomía personal y la mejora de calidad de vida dirigido a las personas con enfermedad rara, sus familias y entorno (profesionales, voluntariado y resto de sociedad)**. Las actividades que incluye son de alta demanda y valorado con excelentes resultados, por las personas usuarias de servicios y programas de Creer.



Las actuaciones enmarcadas en proyecto de atención afectivo-emocional, han sido reconocidas como una Buena Práctica a nivel mundial por parte del Fondo de Poblaciones de Naciones Unidas (UNFPA) reflejado en la investigación y la publicación sobre “Jóvenes con Discapacidad: Estudio global sobre cómo poner fin a la violencia de género y hacer realidad la salud y los derechos sexuales y reproductivos” (2018).

En la actualidad mantiene un convenio de colaboración con **Imsero - Instituto de Mayores y Servicios Sociales. Ministerio de Derechos Sociales y Agenda 2030** para promover la cooperación y colaboración en el desarrollo de acciones de formación, asesoramiento, difusión y gestión de conocimiento, relacionadas con sexualidad y discapacidad en enfermedades raras. Desde el cual se ofrecen a las entidades del ámbito de las enfermedades raras:

- Talleres, charlas y actividades dirigidas a personas con enfermedad rara y sus familiares que aborden temas en relación a la sexualidad como parte de la atención integral de las personas con ER.
- Formaciones dirigidas a profesionales, voluntariado, intercambios de experiencias entre los grupos de pacientes y/o profesionales.
- Asesoramiento y orientación de casos, teniendo en cuenta las características y diferentes discapacidades presentes: intelectual, físicas, sensoriales: auditiva y visual. Se procurará prestar una atención individualizada necesaria en el ámbito de las enfermedades raras, dada su especificidad,
- Elaboración de guías y publicaciones, que seguirán los criterios de accesibilidad correspondientes.
- Líneas de investigación innovadoras, científicas y especializadas en sexualidad y enfermedad rara.
- Desarrollo de acciones conjuntas de difusión y gestión del conocimiento, charlas, conferencias, coloquios u otras reuniones divulgativas sobre ER, Sexualidad.

## CARTERA DE SERVICIOS y DISPOSITIVOS

### FORMACIÓN (presencial y online)

La entidad ofrece e imparte cursos, seminarios, charlas, monográficos, jornadas formativas... siempre de un modo especializado, científico y profesional. Así mismo, se dispone de un área especializada en el DISEÑO, DESARROLLO y ADAPTACIÓN de planes, programas, proyectos, talleres y sesiones de educación sexual.

### ORIENTACIÓN y ASESORAMIENTO (En formatos presencial, telefónico y online)

Para profesionales, voluntariado, personas con discapacidad/enfermedades raras o familiares. Información accesible y adaptada. Un espacio para demandas específicas, seguimiento de casos y supervisiones para buscar soluciones ante las dificultades.

### ATENCIÓN y ASISTENCIA

Intervenciones individualizadas y adaptadas al perfil y las necesidades de apoyo de cada persona. Cada demanda es única y así debe contemplarse y atenderse cada caso, procurando encontrar claves que permitan afrontar las distintas situaciones, ofreciendo pautas, protocolos y criterios de actuación.

### CARTERA DE SERVICIOS y DISPOSITIVOS

#### PSICOTERAPIA SEXUAL, de PAREJA y FAMILIAR

La presencia de discapacidad-diversidad funcional – y/o enfermedad rara no debiera anular la posibilidad de seguir creciendo en todos los ámbitos de la vida de la persona, también en el plano relacional, como pareja, en familia... Pedir ayuda es el primer paso para lograrlo. Se dispone de diferentes formatos de intervención: presencial, online o combinado.

#### APOYOS y RECURSOS

En muchos casos el trabajo coordinado resulta imprescindible. Se orienta y ofrece coordinaciones y mediaciones con otros dispositivos y servicios (educativos, sanitarios, sociales...). Se dispone de un centro de recursos didáctico-pedagógicos con materiales y productos de apoyo y encaminados al fomento de la autonomía personal.

#### PUBLICACIONES y MEDIOS DE COMUNICACIÓN

Entidad referente en la elaboración de Documentos Marco, Guías, Manuales y Buenas Prácticas. Desde el área de gestión del conocimiento se ofrecen colaboraciones con los medios de comunicación que pretendan abordar el tema con rigor y profesionalidad.

#### INVESTIGACIONES

Líneas de investigación innovadoras, científicas y especializadas en coordinación organismos, instituciones y entidades. del ámbito dirigiendo su actuación hacia los colectivos priorizados en los fines de la entidad.

Conoce más este recurso a través de su [página web](#) o contacta a través de su correo electrónico [info@sexualidadydiscapacidad.es](mailto:info@sexualidadydiscapacidad.es).



## ADÁN



Mi nombre es Sara soy de Mijas Costa (Málaga) y mi hijo Adán sufre una enfermedad de las denominadas raras o poco frecuentes.

Adán tiene tres años y medio y padece *Encefalopatía Etilmalónica* una enfermedad grave, degenerativa y hasta el momento sin una cura, es único caso en España y actualmente sólo conocemos tres casos más en todo el mundo, dos en Italia y uno en Argentina. La enfermedad es de origen genético y no se detecta ni en el embarazo ni el parto. Nosotros obtuvimos el diagnóstico cuando Adán tenía dieciséis meses, después de ponerse muy malito tras contraer un virus de gastroenteritis que desembocó en una salmonela que nos llevó a pasar por UCI y a estar ingresados nueve días en el Hospital Materno Infantil de Málaga.

Las principales características de la Encefalopatía Etilmalónica son:

- Fallo de medro
- Diarrea crónica
- Fragilidad capilar
- Hipotonía
- Retraso psicomotor
- Retraso en el desarrollo
- Incremento del ácido Etilmalónico
- Incremento del lactato

Para intentar controlar el avance de la enfermedad y ayudar a mejorar su calidad de vida, Adán toma diariamente una serie de vitaminas y una combinación de antibióticos para regular los ácidos de su cuerpo y detener el estrés oxidativo que produce la enfermedad, también lleva una dieta baja en proteínas y diariamente acude a diferentes terapias (motora, logopeda..) que le ayudan a seguir avanzando pese a sus limitaciones ya que no puede acudir al colegio ni estar en sitios cerrados donde haya mucha afluencia de gente debido a que el exponerse a coger una infección vírica puede provocarle una descompensación que pudiera desencadenar en daños neurológicos irreversibles.

Gracias a las visitas que realizamos al Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona la enfermedad está bastante controlada en estos momentos y tenemos algunas opciones como la posibilidad de realizar un trasplante de hígado, si la situación clínica de Adán empezara a empeorar. También estamos en contacto con médicos de Italia y con un investigador de Sevilla con el cual estamos estudiando la posibilidad de intentar empezar una investigación de la enfermedad a raíz de las células extraídas en una biopsia que le realizamos hace unos meses a nuestro hijo.

Toda ayuda es poca y necesitamos mucha visibilidad para intentar dar con más familias que estén en nuestra misma situación, también encontrar médicos, investigadores... cualquier persona que con sus conocimientos puedan ayudarnos y asesorarnos en éste camino que nos ha tocado recorrer.

Para saber más de nosotros y de nuestro día a día podéis encontrarnos en redes sociales:

Facebook: [Todos con Adán](#)

Instagram: [todos\\_con\\_adan](#)

**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](mailto:info@creenfermedadesraras.es).



*Con nuestros mejores deseos*

*Felices Fiestas,  
Salud y Próspero  
Año 2022*



Newsletter Creer Nº 101 Julio / Diciembre 2021

[www.creenfermedadesraras.es](http://www.creenfermedadesraras.es) / [@CentroCREER](https://twitter.com/CentroCREER)

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