



BOLETÍN INFORMATIVO

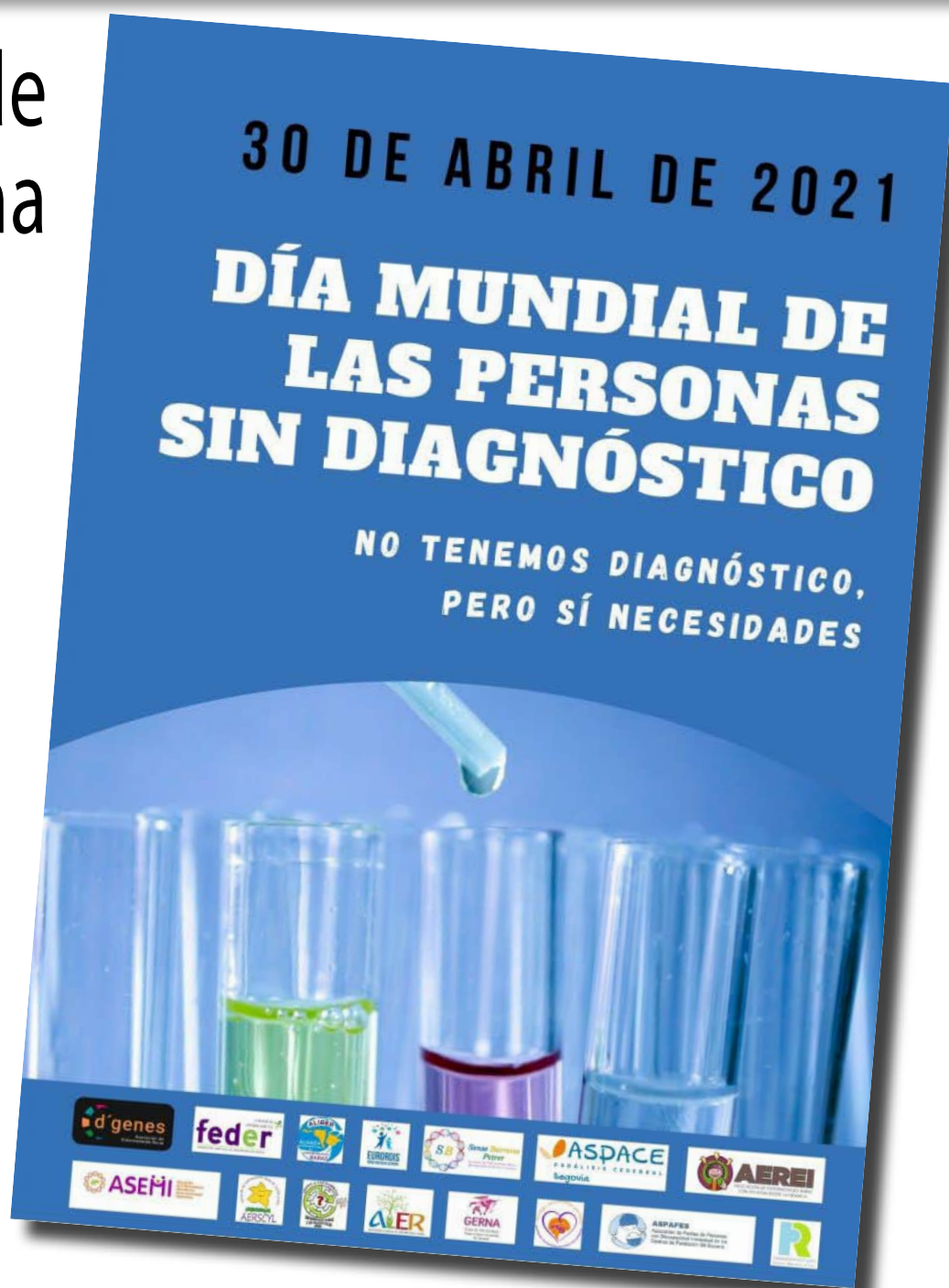
ABRIL de 2021<

La consecución de un diagnóstico, una necesidad para muchas personas

El último viernes de abril se conmemora cada año el Día Mundial de las personas sin diagnóstico. Este año, el 30 de abril fue la fecha para visibilizar a todas esas personas y familias que viven con la incertidumbre de no poder ponerle nombre a la patología con la que conviven.

D'Genes quiso dar visibilidad a esta situación y junto a otras asociaciones desarrolló una campaña con el lema "No tenemos diagnóstico pero sí necesidades". Se trata de un lema ya consolidado y recurrente en los últimos años, pero que lamentablemente no pierde vigencia.

Pocas veces con tan sólo seis palabras se puede decir tanto en una frase. Fue una jornada para reivindicar más investigación, avances en diagnóstico y ayudas para las personas que conviven con esta realidad. Y una vez más, la fuerza del movimiento asociativo quedó patente, esta vez mediante la unión de quince entidades con el fin de hacer públicas algunas de las principales necesidades recogidas en un decálogo.



SÍGUENOS



www.dgenes.es

CONTENIDOS

1	PORTADA
2	DÍA SIN DIAGNÓSTICO
4	DELEGACIONES
14	EDUCACIÓN
15	ALIANZAS
20	GRUPOS DE TRABAJO
22	DIVULGACIÓN
23	SOLIDARIDAD
25	FORMACIÓN
26	VOLUNTARIADO
27	AYUDAS
28	AGENDA
30	COLABORADORES

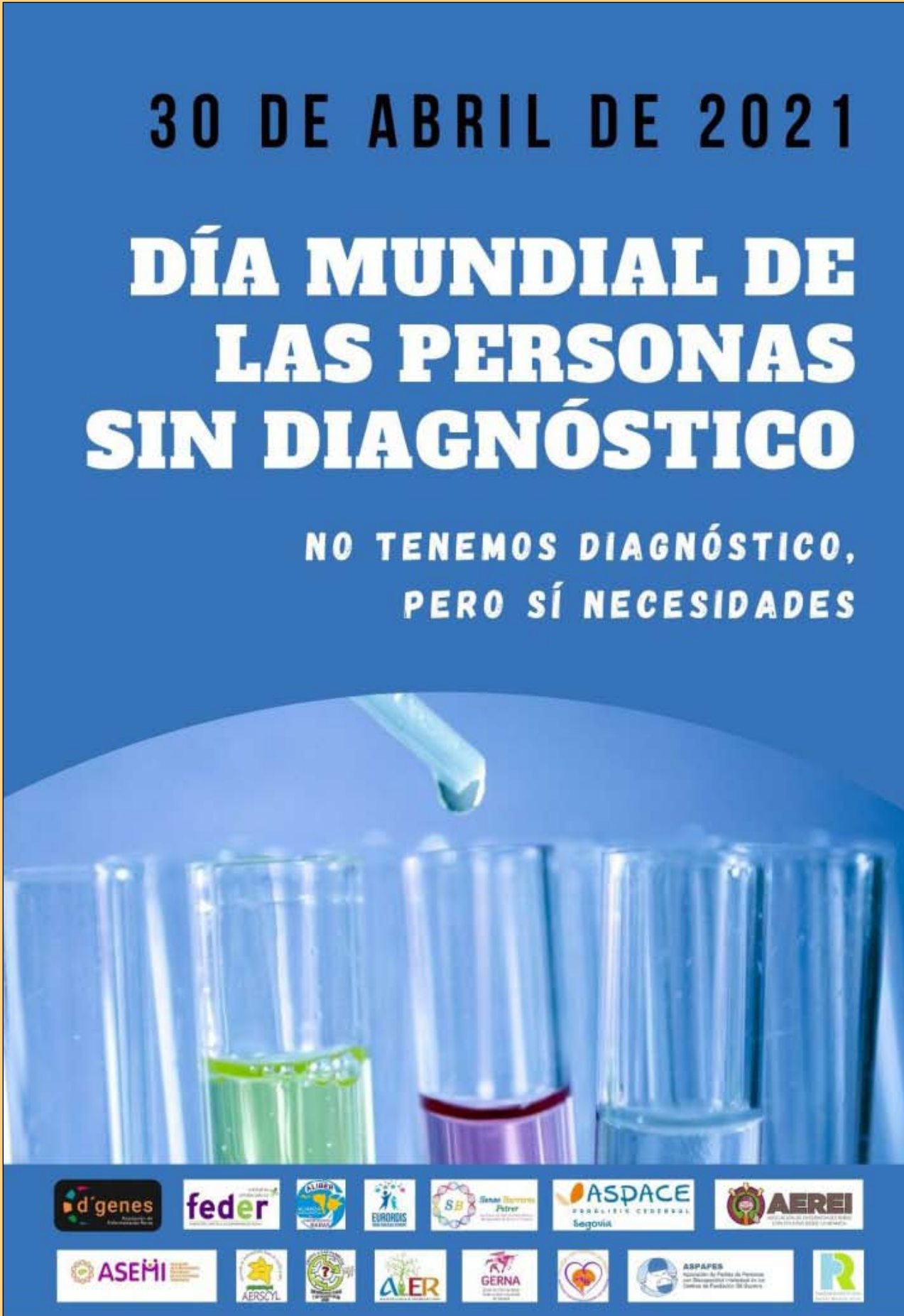
Día Mundial Personas sin diagnóstico

D'Genes, junto a otras asociaciones y organizaciones de pacientes, difunde un decálogo de necesidades de personas sin diagnóstico

Con motivo del Día Mundial de las Personas Sin diagnóstico que se celebraba el 30 de abril, la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes quiso mostrar todo su apoyo a las personas y familias que conviven con la realidad de no disponer de un diagnóstico.

En este día, D'Genes, junto a otras asociaciones y organizaciones de pacientes, quiso lanzar una campaña para dar visibilidad a esta situación, con el lema "No tenemos diagnóstico, pero sí necesidades". Para ello, plasmaron en un decálogo algunas de las principales necesidades o reivindicaciones de las personas sin diagnóstico en materia sanitaria y social. La campaña estaba respaldada por D'Genes y otras catorce entidades: Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras (ALIBER), Organización Europea de Enfermedades Raras (EURORDIS), Asociación de Enfermedades Minoritarias de la Comunidad Valenciana (ASEMI), Asociación de Enfermedades Raras de Castilla y León (AERSCYL), Grupo de Enfermedades Raras o Poco Frecuentes de Navarra (GERNA), Asociación Leonesa de Enfermedades Raras (ALER), Apoyo a las Familias con Enfermedades Raras y Sin diagnosticar (AFERD), Asociación Enfermedades Raras con Epilepsia desde la Infancia (AEREI), Asociación de Enfermedades Raras y Discapacidad de Petrer y comarca Sense Barreres, Asociación de Padres y Tutores de Personas con Parálisis Cerebral y Discapacidades Afines de Segovia y Provincia (ASPACE), Asociación Nacional de Personas con Epilepsia (ANPE), Asociación de Padres de personas con discapacidad intelectual de los centros de Fundación Gil Gayarre (ASPAPES) y Fundación Rafapuede.

También se grabó un video dando difusión a algunos de los puntos del decálogo.



30 DE ABRIL DE 2021

**DÍA MUNDIAL DE
LAS PERSONAS
SIN DIAGNÓSTICO**

**NO TENEMOS DIAGNÓSTICO,
PERO SÍ NECESIDADES**

Logos of participating organizations: d'genes, feder, ALIBER, EURORDIS, Sense Barreres Petrer, ASPACE, AEREI, ASEMI, AERSCYL, GERNA, ALER, ASPAPES, and Fundación Rafapuede.

Día Mundial Personas sin diagnóstico

D'Genes celebró un encuentro virtual entre personas y familias que conviven con la situación de no tener un diagnóstico de su enfermedad

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes organizó en la mañana del 30 de abril un encuentro virtual con motivo del Día Mundial de Personas Sin diagnóstico.

En el encuentro, coordinado por la trabajadora social Isabel Sánchez, que es además responsable del grupo de trabajo D'Genes Sin Diagnóstico, participaron varios miembros del mismo. La reunión fue una charla que permitió compartir experiencias y vivencias entre familiares de personas con enfermedades raras no diagnosticadas, durante la que han compartido aspectos de su día a día y dificultades que se encuentran.

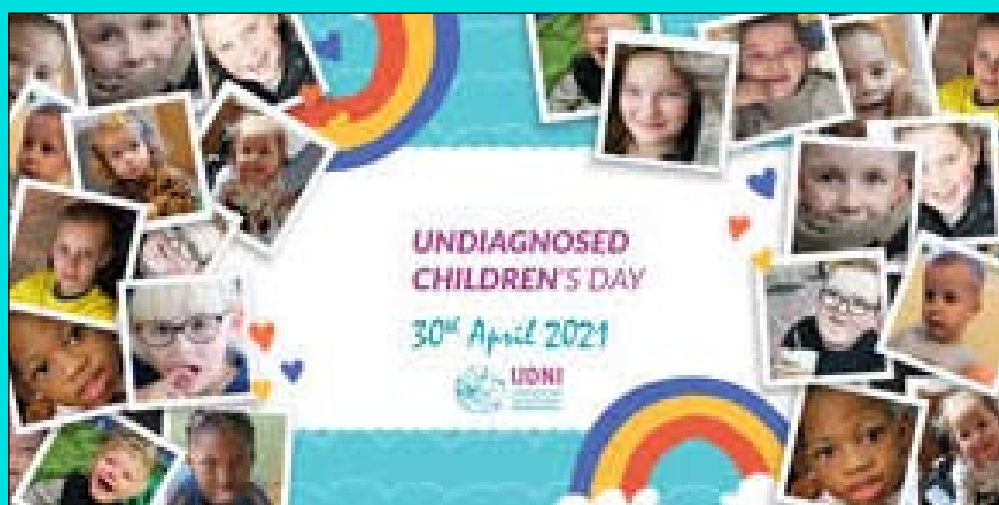
Esta actividad estaba organizada por D'Genes por el Día Mundial de Personas Sin Diagnóstico que se celebra cada año el último viernes del mes de abril para dar visibilidad y sensibilizar sobre la realidad a la que se enfrentan personas y familias que no pueden ponerle nombre a su enfermedad.



D'Genes apoya las iniciativas para crear conciencia sobre la realidad de los niños que no tienen diagnóstico de la Red Internacional de Casos de Enfermedades Sin diagnóstico (UDNI)

En la jornada del último viernes de abril, Undiagnosed Children's Day, la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes quiere crear conciencia y dar visibilidad a la realidad de

muchos niños que no tienen un diagnóstico. Como miembros de la Red Internacional de Casos de Enfermedades sin Diagnóstico, UDNI por sus siglas en inglés, D'Genes



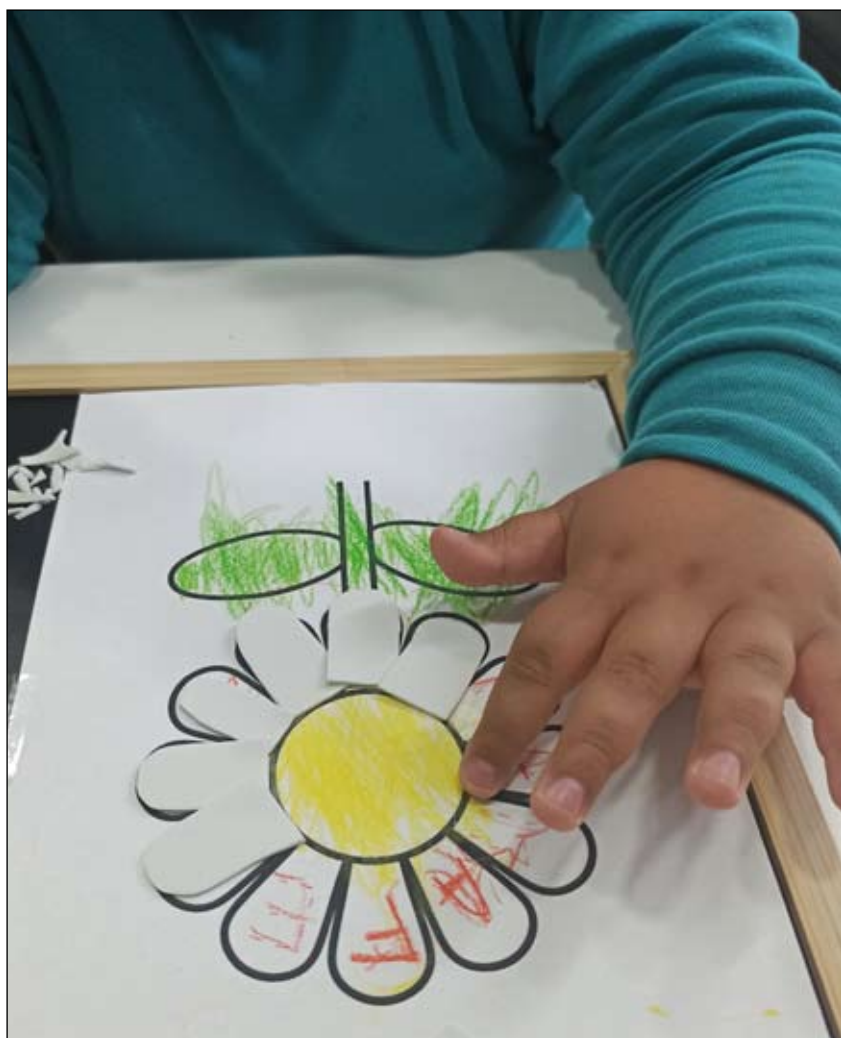
también apoyó la campaña de esta entidad para dar visibilidad y

sensibilizar sobre la situación de tantos pequeños que no pueden

ponerle nombre a la enfermedad que padecen.

Cartagena

Los usuarios de la delegación de Cartagena felicitan a sus madres con una bonita manualidad



Usuarios de la delegación de Cartagena realizaron una sencilla actividad con motivo del Día de la Madre.

Las profesionales de la asociación en la delegación cartagenera plantearon como actividad una manualidad que además sirviera para felicitar a las mamás el primer domingo de mayo, y que se diseñó la semana anterior.

Asimismo, la actividad también sirvió para que se trabajaran los objetivos planteados para cada niño en sesiones de logopedia o estimulación cognitiva (fomentar la atención, mejorar la psicomotricidad fina, la creatividad, etc.)

Con este tipo de iniciativas se intenta que las actividades se enmarquen en las fiestas o tradiciones de la época en cuestión, con el fin

de buscar también la máxima implicación de los alumnos y el conocimiento de eventos y aspectos tradicionales.



Totana

Una flor sirvió para que los usuarios más pequeños felicitaran a sus mamás por el Día de la Madre

Usuarios del Centro Multidisciplinar "Celia Carrión Pérez de Tudela" tuvieron la oportunidad de trabajar en las sesiones de estimulación cognitiva una bonita manua-

lidad que después pudieron entregar a sus mamás por el Día de la Madre. Los pequeños decoraron una flor, cada uno con su técnica o diseño propio, una activi-

dad enmarcada en alguna de las sesiones de la última semana de abril, con el fin de que se la pudieran llevar para entregar a sus mamás con motivo del Día de la Ma-

dre, que se conmemoraba el primer domingo de mayo. De colores, con puntitos... Cada uno eligió el diseño que más le gustó para decorar su flor.



Murcia

Flores de colores y mensajes para desear un Feliz Día de la Madre desde la delegación de Murcia

Como una actividad más dentro de sus sesiones

Usuarios de la delegación de Murcia realizaron una sencilla actividad con motivo del Día de la Madre.

Profesionales del área de estimulación cognitiva de la

asociación en el Centro Multidisciplinar "Pilar Bernal Giménez" de Murcia llevaron a cabo en la última semana de abril una actividad consistente en decorar una flor para

que los usuarios más jóvenes pudieran entregarla después a sus madres.

De esta manera, además de trabajar diferentes aspectos como concentración, psico-

motricidad fina... también llevaron a cabo una actividad contextualizándola en un momento determinado, en este caso en el Día de la Madre.



Lorca

Usuarios del centro "Cristina Arcas Valero" decoran una flor con motivo del Día de la Madre

Usuarios de algunos de los servicios del Centro Multidisciplinar "Cristina Arcas Valero" de Lorca decoraron en los últimos días de abril una flor, en el transcurso de sus sesiones de estimulación cognitiva o logopedia. Esta actividad sirvió para que además de realizar esta

actividad en el marco de la sesión trabajando diferentes aspectos, niños y adolescentes después se la pudieran llevar para obsequiar con ella a sus madres con motivo del Día de la Madre que se celebró el primer domingo de mayo, como es costumbre.



Cehegín

La delegación D'Genes Noroeste estará cerrada un tiempo por obras en el edificio que la alberga, por lo que desde la asociación se atenderá mientras por teléfono o correo electrónico

El local que alberga la delegación de D'Genes Noroeste, situado en el Centro Cultural Adolfo Suárez de Cehegín, permanecerá cerrado por reformas en la cubierta de dicha infraestructura, por el tiempo que duren las obras de rehabilitación.

En este local se prestaba el servicio de información y orientación, se recibía a los afectados y familias que acudían a la delegación de D'Genes Noroeste en busca de información y se les ofrecía la cartera de servicios. Por ello, ahora y durante el tiempo que duren las obras de rehabilitación, D'Genes continuará prestando este servicio en el Noroeste de forma telefónica llamando al 675 94 38 30 o a través del correo electrónico info@dgenes.es.

En estas
dependencias
se presta
servicio de
información y
orientación

Desde D'Genes se invita a las personas residentes en la comarca murciana del Noroeste a las que han diagnosticado una enfermedad rara a que contacten con la asociación por si ésta les puede ayudar de algún modo. Asimismo, también indican que pueden visitar la web www.dgenes.es, donde encontrarán información detallada de la asociación.



Andalucía

Miembros de la junta directiva de D'Genes se reúnen con la jefa de Servicio de Ordenación educativa de la Delegación Territorial de Educación y Deporte en Sevilla

Silvia García Castellanos y Rocío del Valle Hernández, miembros de la junta directiva de la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes, mantuvieron en abril una reunión, en la Delegación Territorial de Educación y Deporte en Sevilla, con la jefa de Servicio de Ordenación educativa, Fabiola Fernández Rubio, y con el coordinador del área de Necesidades educativas especiales, Antonio Rodríguez Camacho.

En la reunión las representantes de D'Genes dieron a conocer la asociación así

como el Centro multidisciplinar de atención integral a personas y familias sin diagnóstico y enfermedades raras "Pablo Ramírez García" ubicado en El Coronil.

Además, también pudieron exponer las necesidades educativas de las personas con enfermedades raras y sin diagnóstico, abordando la problemática actual de los niños con necesidades complejas de comunicación usuarios de sistemas aumentativos y alternativos de comunicación (SAAC) en la provincia de Sevilla.

Además de presentar la asociación, pudieron exponer las necesidades educativas de las personas con enfermedades raras y sin diagnóstico

En este sentido, se acordó aunar esfuerzos y colaborar para mejorar la calidad de

vida de las personas con enfermedades raras y sin diagnóstico.



Alhama de Murcia

D'Genes asiste a una reunión en Alhama de Murcia en la que entidades del tercer sector explican su labor durante la pandemia a la directora general de Servicios Sociales de la CARM

La concejala de Bienestar Social de Alhama de Murcia, Nani Navarro, y la directora general de Servicios Sociales y Relaciones con el Tercer Sector de la CARM, Lucía Hernández, mantuvieron un encuentro junto a entidades del municipio alhameño, entre ellas la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes, que realizan algunos de sus programas o actividades en colaboración con el Ayuntamiento. A la reunión también asistieron Elena Palacios, profesional del centro de Servicios Sociales, y Marta García, técnica de IRPF de la Comunidad Autónoma, dando cumplimiento al compromiso adquirido en una anterior reunión.

La jornada se desarrolló en el vivero de empresas para mujeres, con la presencia de 13 entidades (asociaciones y ONG's): Hospitalidad de Lourdes, Fundación Francisco Munera, Asociación contra el Cáncer, Manos Unidas, Cruz Roja, Proayuda Alimentaria, Cavalli, FEAFES Salud Mental, Protección Civil, VOADES, Cáritas, D'Genes y El Candil,

cuyos representantes pudieron exponer su trabajo durante este año de pandemia y algunas de las principales necesidades que tienen, como las dificultades que se encuentran las asociaciones más pequeñas para acceder a las subvenciones de ámbito regional.

En esta línea, la directora general y la concejala remarcaron la necesidad "de trabajar todas las partes de manera coordinada, manteniendo una escucha activa en todas las direcciones si queremos abordar los nuevos perfiles de usuarios/as que están comenzando a emerger tras esta pandemia, más todo lo que ya se estaba trabajando. En lo social no todo está controlado", explicó Hernández.

La directora general también agradeció al Ayuntamiento "la implicación y la importancia que desde esta Corporación le da a la labor y al trabajo que se realiza desde Servicios Sociales, con constancia y esfuerzo, pero sobre todo creyendo en este pilar tan importante".



Águilas

D'Genes estudia la posibilidad de prestar servicios de atención directa en Águilas a partir del próximo mes de septiembre

Se ha preparado un formulario con el fin de recabar las necesidades de familias de personas con enfermedades raras y sin diagnóstico

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes está barajando la posibilidad de comenzar a prestar servicios de atención directa en el municipio murciano de Águilas a partir del próximo curso 2021/2022, para dar respuesta a familias y personas que conviven con patologías poco frecuentes y sin diagnóstico en la zona.

El presidente de D'Genes, Juan Carrión, y el director de la asociación, Miguel Ángel Ruiz Carabias, han mantenido una reunión con un grupo de familias interesadas en conocer la cartera de servicios de D'Genes y cómo ésta puede ayudarles. En el encuentro, celebrado de manera virtual a través de una plataforma de video-llamada, también estuvo presente la delegada de la asociación en Águilas y cabeza visible de la entidad en este municipio, Inmaculada Hernández Miras.

En los próximos meses D'Genes va a trabajar para detectar necesidades y ver qué servicios se pueden implantar de cara a septiembre. En principio se empezaría a trabajar en un espacio cedido en el Colegio Público El Rubial de ese municipio, para impartir, en función de la demanda, terapias de logopedia, atención psicológica, fisioterapia y estimulación cognitiva, además de atención social. D'Genes ha preparado un



formulario para recabar las necesidades de las familias y los servicios de atención directa en los que estarían interesados, con el fin de conocer la demanda en este sentido. El formulario se puede rellenar en el siguiente enlace: <https://forms.gle/5w7LTsDSPWpEbmhbA>

El presidente y el director de D'Genes se reunieron con algunas familias interesadas en conocer la cartera de servicios de la asociación

Murcia

Se celebró una nueva reunión de un grupo de ayuda mutua, centrado en la recuperación de la autoestima

Recuperar la autoestima ha sido fue la temática que centró la reunión de abril del proyecto de Grupos de Ayuda Mutua (GAM), dirigido a personas con enfermedades poco frecuentes y sus familiares.

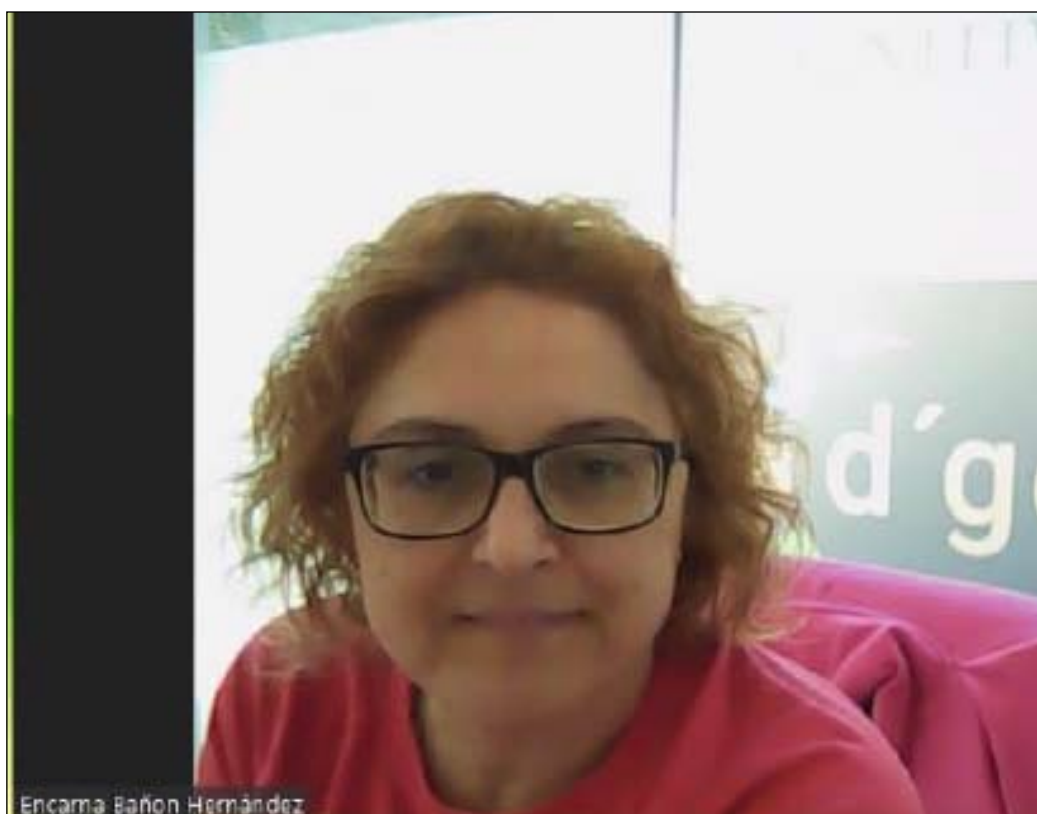
La sesión se llevó a cabo el viernes, 30 de abril, y estuvo dirigida por la psicóloga de D'Genes y responsable técnica de este proyecto, Encarna Bañón.

El objetivo del GAM es crear un espacio de encuentro y entendimiento entre los asistentes a través del intercambio de vivencias y experiencias. Se trata en definitiva de com-

partir opiniones, necesidades, sentimientos, dificultades, logros y estrategias que contribuyan al afrontamiento de la enfermedad y al crecimiento personal.

La siguiente sesión, que tendrá lugar de manera on line a las 18:00 horas el próximo 28 de mayo, se hablará sobre el autoconocimiento y autocuidado. Para más información se puede llamar al teléfono 675 94 38 30.

Este ciclo de reuniones mensuales desarrollado por D'Genes cuenta con la colaboración de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).



Encarna Bañón Hernández

Conmemoración

D'Genes muestra su apoyo a las personas con autismo en el Día Mundial de Concienciación de esta patología

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes quiso mostrar todo su apoyo a las personas y familias que conviven con trastornos del espectro autista con motivo el 2 de abril de la celebración del Día Mundial de la Concienciación del Autismo.

La asociación se sumó para dar visibilidad y apoyar esta jornada con el objetivo de difundir, concienciar e impulsar el conocimiento acerca del autismo.

El presidente de D'Genes, Juan Carrión, quiso mostrar su apoyo a todas las personas y familias que conviven con esta patología y recordó que desde la asociación se atiende a muchos usuarios, con quienes se trabaja desde ámbitos y servicios como la atención psicológica, logopedia, atención social y programas de autonomía personal o habilidades sociales.



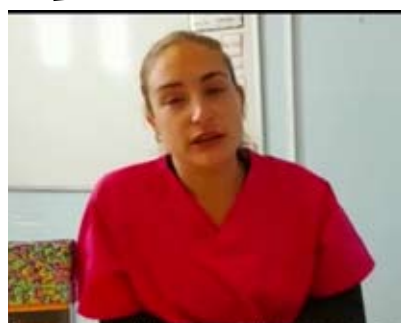
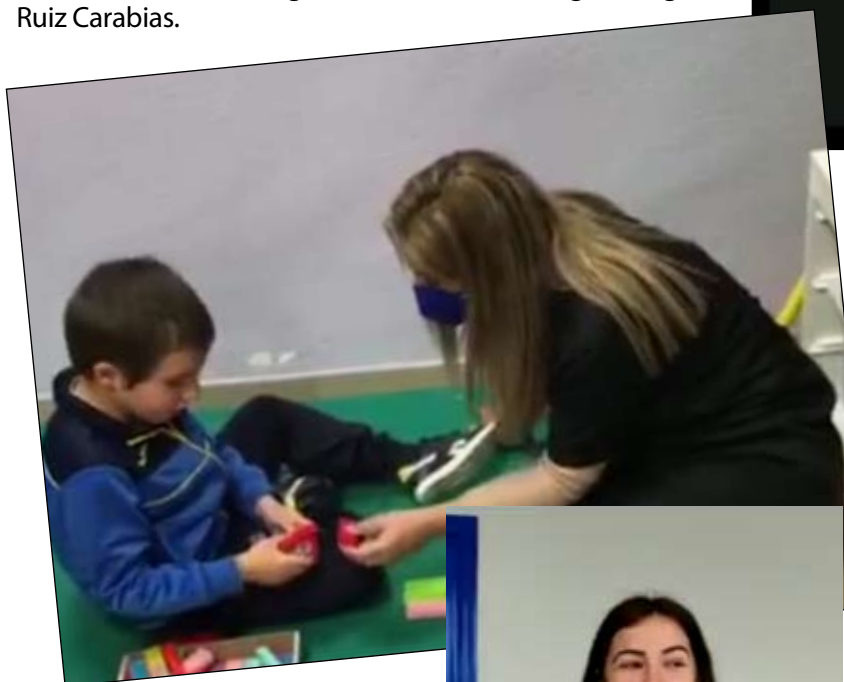
Mazarrón

La delegación de la asociación en Mazarrón conmemoró el Día Mundial del Autismo con un vídeo en el que profesionales de la entidad explicaban sus métodos de intervención

La delegación de la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes en Mazarrón quiso sumarse el 2 de abril a la conmemoración del Día Mundial del Autismo con la elaboración de un vídeo en el que diferentes profesionales de la misma explican cómo trabajan con personas con autismo.

Maestras, logopedas y psicólogas detallaron sus métodos de intervención y trabajo y se sumaron así al lema de la campaña por este día que rezaba "Puedo aprender, puedo trabajar".

En el vídeo también participó el director de D'Genes y coordinador de la delegación de Mazarrón, Miguel Ángel Ruiz Carabias.



Educación

D'Genes participa en el VI Congreso Educativo organizado por la Federación Española de Enfermedades Raras

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes participó en el VI Congreso Educativo, organizado por la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y en el que se contó con la asistencia de Su Majestad la Reina, quien ha podido conocer la realidad del alumnado con enfermedades poco frecuentes y sin diagnóstico antes y durante la pandemia.

Bajo el lema "Construyendo redes, consolidando proyectos hacia una sociedad inclusiva" y con carácter nacional e internacional, FEDER congregó el 30 de abril a Administración, alumnado, profesorado y familias implicadas en el abordaje de las necesidades sociosanitarias de estos menores.

El evento, que fue retransmitido vía streaming desde el CEIBas Guadalentín, centro educativo de la pedanía totanera de El Paretón, en la Región de Murcia, se ha centrado en los retos que plantean las enfermedades raras en la infancia, teniendo en cuenta que el 70% de las enfermedades raras tienen carácter exclusivamente pediátrico, de forma que gran parte de los 3 millones de personas que viven con estas patologías en España o están en busca de diagnóstico son niños y niñas.

Doña Letizia volvió a tomar parte en este espacio que FEDER viene desarrollando desde 2014 con el apoyo de Sanofi Genzyme, posicionándose como un espacio de reflexión interdisciplinar entre los miembros de la comunidad educativa en Andalucía, Cataluña, País Vasco, Comunidad Valenciana y Extremadura.

Durante el Congreso, más de una docena de asociaciones, profesorado y familias expusieron iniciativas que desa-



rollan. D'Genes participó en la primera de las mesas con la presentación, por parte del responsable del área de Educación de la asociación, Pedro Tudela, del proyecto de intervención en el aula con niños con enfermedades raras, sin

diagnóstico y discapacidad que la asociación desarrolla. Además, entre las intervenciones en la mesa dedicada a abordar avances, retos y desafíos de las enfermedades raras en el ámbito educativo, también se pudo escuchar

el testimonio de María Jesús García y su hijo Ángel, socios de D'Genes, quienes plasmaron necesidades y demandas que como familia y alumno encuentran, trasladando la importancia de crear una escuela para todos.

Alianzas



El Colegio Oficial de Farmacéuticos de la Región de Murcia y D'Genes unen esfuerzos para trabajar en apoyo de las personas que conviven con enfermedades raras y sin diagnóstico

El presidente de la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes, Juan Carrión, se ha reunido con la nueva presidenta del Colegio Oficial de Farmacéuticos de la Región de Murcia (COFRM), Paula Payá, para unir esfuerzos en el apoyo a las personas con enfermedades raras y sin diagnóstico.

Payá ha destacado el trabajo desarrollado por D'Genes, que ha contribuido a colocar a la Región de Murcia "como un referente nacional en la atención integral a personas y familias que conviven con enfermedades raras". En espe-

cial, ha subrayado "la incansable labor de Juan Carrión y todo su equipo en el apoyo a las familias con enfermedades raras y la prestación de servicios de apoyo psicológico y terapéutico". Además, ha trasladado "su voluntad de cooperación" en todo lo que contribuya a facilitar el acceso a los medicamentos huérfanos.

Durante el encuentro, la presidenta del COFRM ha reafirmado el compromiso de colaborar con D'Genes mediante el respaldo a acciones formativas y divulgativas como el WorkER Meeting "Investiga-

ción en enfermedades raras" o el Congreso Internacional de Enfermedades Raras, cuya decimocuarta edición la asociación llevará a cabo el próximo mes de noviembre.

Por su parte, Carrión ha trasladado a la nueva presidenta del COFRM algunos de los proyectos e iniciativas de la asociación, que cuenta con cuatro centros multidisciplinarios de atención integral a personas y familias con enfermedades raras y sin diagnóstico en los municipios murcianos de Totana, Lorca y Murcia y el sevillano de El Coronil, además de delegaciones en otras lo-

calidades.

Payá ha recordado que en la Región de Murcia hay más de 100.000 personas, diagnosticadas de enfermedades raras (ER), según datos del Sistema de Información de Enfermedades Raras autonómico. También ha resaltado el funcionamiento del SIER, el Sistema de Información sobre Enfermedades Raras de la Región de Murcia, un registro de base poblacional que permite colaborar en el conocimiento de estas patologías y siguiendo diferentes recomendaciones de ámbito regional, nacional e internacional.

Alianzas

D'Genes y la Fundación Poco Frecuente intercambian impresiones sobre el estudio de hermanos de niños con enfermedades raras y calidad de vida

Lo están desarrollando de manera conjunta ambas entidades



La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes ha mantenido una reunión con la Fundación Poco Frecuente con el fin de intercambiar impresiones sobre el proyecto HERNER-CCV (Hermanos de niños con enfermedades raras. Comunicación y calidad de vida) que ambas entidades desarrollan. El objetivo principal de este proyecto de investigación sobre medición de la calidad de vida en hermanos de niños con enfermedades raras es obtener datos específicos sobre este grupo, lo que permitirá generar protocolos de trabajo sobre su salud y sobre la gestión que haya que hacer en relación a su responsabilidad en la atención directa o indirecta a los hermanos afectados. Para llevar a cabo este proyecto se

Se están recopilando, a través de un formulario, una serie de datos y valoraciones de personas participantes en este estudio

están recopilando, a través de un formulario habilitado, una serie de datos y valoraciones de hermanos de niños con patologías poco frecuentes.

Por parte de D'Genes asistieron a la reunión virtual el director de la entidad, Miguel Ángel Ruíz, y la responsable del área de Investigación, Encarna Bañón. Durante el encuentro se hizo balance de

la fase en que se encuentra este estudio, que ya sobrepasa el centenar de encuestas completadas por parte de hermanos de niños con enfermedades raras, de manera que ambas entidades se emplazaron a seguir trabajando con el fin de obtener las conclusiones de este trabajo de investigación a final de año.

De hecho, a través de las encues-

tas se pretende obtener datos específicos que permitan a los investigadores establecer un cuadro de necesidades de este colectivo para hacer propuestas específicas en el ámbito social, familiar o educativo, entre otros.

Asimismo, durante la reunión ambas entidades abordaron otros proyectos a corto plazo que puedan desarrollar conjuntamente.

Alianzas



¿POR QUÉ NOS LLAMAMOS PLENA INCLUSIÓN?

- ▶ En el año 2015 hicimos el cambio de nombre pasamos de ser FEAPS a Plena inclusión, la decisión del cambio fue tomada en el Congreso de Toledo en el 2010.
- ▶ Es un nombre que explica lo que queremos, nuestra Misión. La plena inclusión en la sociedad de personas con discapacidad intelectual. Es fácil de recordar y de decir. Con este nombre las personas con discapacidad se sienten cómodas.
- ▶ El trébol de cuatro hojas significa que es diferente a los demás pero con buena suerte, que es positivo. Pensamos que pasa igual con la discapacidad. Uno de los pétalos del trébol es más grande, es diferente pero encaja con los demás, las personas con discapacidad pueden estar en la sociedad como los demás. Este pétalo más grande tiene forma de la letra P. La letra P está en la palabra "Plena" y también en la palabra "Persona".
- ▶ Usamos el color verde porque representa la esperanza que tenemos de hacer un mundo más solidario para todos.

Plena Inclusión Región de Murcia presentó a D'Genes su protocolo de acogida a nuevos directivos, tras la reciente incorporación de la asociación a esta federación

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes mantuvo una reunión con Plena Inclusión Región de Murcia, federación de asociaciones de familias de personas con discapacidad intelectual a la que se ha adherido recientemente.

La reunión contó con la asistencia del presidente de D'Genes, Juan Carrión Tudela, y el director de la misma, Miguel Ángel Ruiz Carabias, y tenía por objeto presentar el protocolo de acogida a D'Genes en Plena Inclusión

Región de Murcia. Por parte de Plena Inclusión Región de Murcia estuvo presente en la reunión su presidente, Joaquín Barberá, y la directora técnica, Elvira Moreno.

Juan Carrión se incorporará a la junta directiva de la federación y por ello, durante el encuentro se presentaron las acciones que se llevarán a cabo desde Plena Inclusión para facilitar una óptima incorporación del nuevo directivo al equipo de trabajo de la misma.

Por su parte, el director de

D'Genes representará a la asociación en la reunión de gerentes de la federación.

Asimismo, la reunión, celebrada de manera on line, sirvió para analizar y alinear objetivos de la asociación D'Genes con los de Plena Inclusión y su misión, que es la plena inclusión en la sociedad de las personas con discapacidad intelectual.

La Asociación de Enfermedades raras D'Genes se incorporó en el pasado mes de febrero a Plena Inclusión Región de Murcia, federación

de asociaciones de familias de personas con discapacidad intelectual que lleva más de 35 años trabajando por los derechos, inclusión y calidad de vida de este colectivo. En la actualidad, conforman la federación más de 3.000 familias, organizadas en 27 entidades, que gestionan 36 centros. Además, forma parte del movimiento asociativo Plena Inclusión España, la Confederación nacional que aglutina a las 17 federaciones autonómicas junto a las de Ceuta y Melilla.

Alianzas

D'Genes se incorpora a la junta directiva de la Federación Española de Epilepsia

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes se ha incorporado a la junta directiva de la Federación Española de Epilepsia (FEDE).

El pasado sábado, 10 de abril, tuvo lugar una asamblea para elegir a la nueva directiva de FEDE para los próximos cuatro años.

El director de D'Genes, Miguel Ángel Ruiz Carabias, forma parte de la misma como nuevo vocal.

FEDE es una organización sin ánimo de lucro que integra a diferentes entidades del ámbito nacional español. Se creó el 1 de abril de 2006 gracias a la unión de 15 asociaciones que decidieron sumar fuerzas en una misma dirección. Actualmente FEDE aglutina 19 entidades y el número total de personas asociadas asciende a más de 3.200.

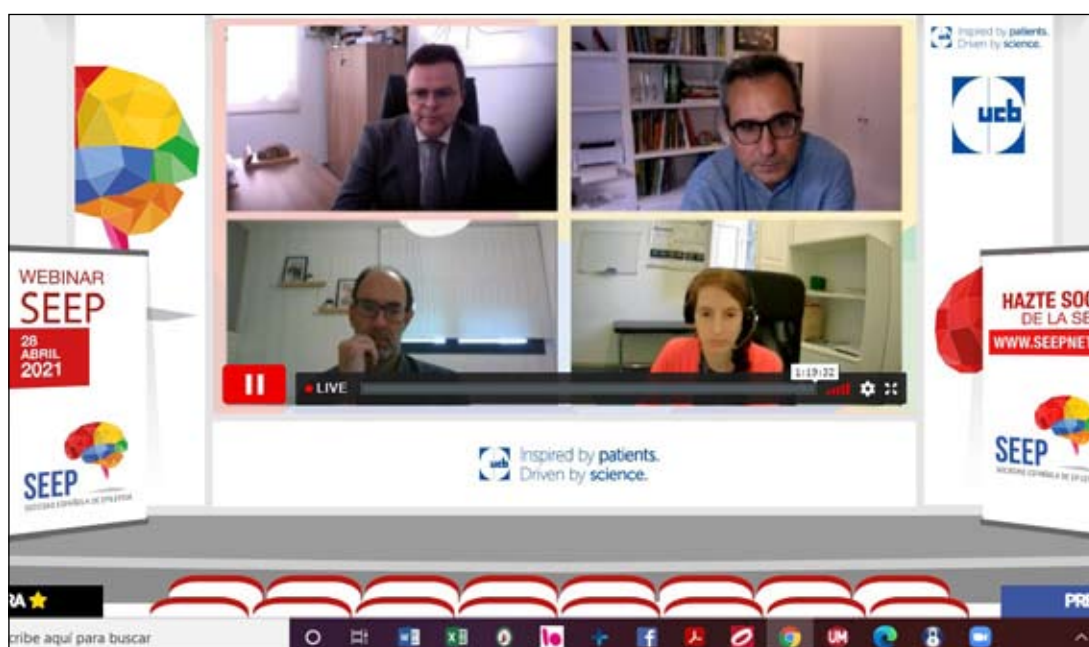


El director de la asociación, Miguel Ángel Ruíz Carabias, ha quedado incluido en la nueva junta ocupando el cargo de vocal

Epilepsia

El director de D'Genes, presente en un webinar organizado por la Sociedad Española de Epilepsia

El director de D'Genes, Miguel Ángel Ruiz Carabias, participó en un webinar sobre "Deterioro cognitivo y alteraciones conductuales, un reto en el manejo de personas con epilepsia", organizado por la Sociedad Española de Epilepsia (SEEP) y que se celebró el 28 de abril. Fue una interesante sesión que forma parte de un ciclo formativo.

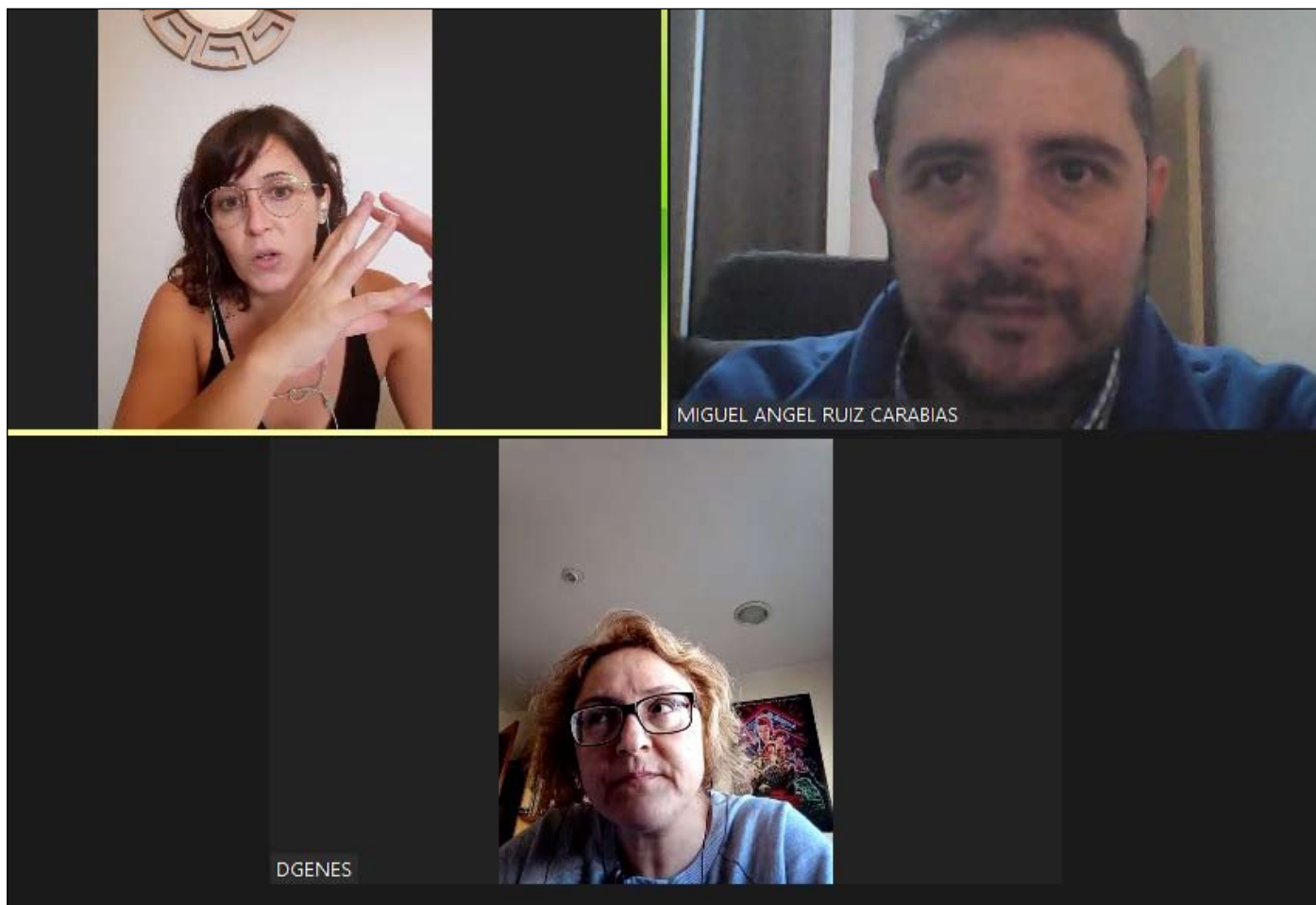


Alianzas

D'Genes se reúne con la FUPAEH, que quiere colaborar aportando casos de Argentina para el proyecto de investigación sobre hermanos de niños con enfermedades raras

El director de la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes, Miguel Ángel Ruiz Carabias, se ha reunido con la Fundación de Psicología Aplicada a Enfermedades Huérfanas (FUPAEH) con el fin de profundizar en la colaboración entre ambas asociaciones en materia de investigación. En concreto, durante el encuentro se dio a conocer por parte de D'Genes el proyecto de investigación sobre medición de la calidad de vida en hermanos de niños con enfermedades raras, que se desarrolla junto con la Fundación Poco Frecuente de Almería.

Durante la reunión se abordó la posibilidad de que FUPAEH pueda colaborar ayudando a recopilar casos de hermanos de niños con patologías poco frecuentes en Argentina, con el fin de poder formar parte de la muestra. La reunión, que se celebró de manera virtual, contó con la asistencia del director de D'Genes, Miguel Ángel Ruiz; la



técnico de D'Genes responsable del proyecto de investigación de medición de la calidad de vida en hermanos de niños con enfermedades raras; y la directora científica de FUPAEH,

Natalia Vázquez. FUPAEH es un equipo de profesionales que trabajan de manera comprometida, a través de la investigación, la docencia y el desarrollo de inteligencia arti-

ficial, para transformar y mejorar la calidad de vida de personas con enfermedades raras y discapacidad y sus familias. Desarrollan proyectos de investigación para conocer la calidad

de vida de las personas con patologías poco frecuentes o discapacidad y sus familias, a la vez que buscan promover un mayor bienestar a través de la inteligencia artificial.

Cuidados paliativos

El director de D'Genes participa en el I Encuentro virtual nacional de psicólogos en cuidados paliativos pediátricos organizado por la Sociedad Española de Cuidados Paliativos Pediátricos

El director de la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes, Miguel

Ángel Ruiz Carabias, ha participado en el I Encuentro virtual nacional

de psicólogos en cuidados paliativos pediátricos organizado por la

Sociedad Española de Cuidados Paliativos Pediátricos (PEDPAL).

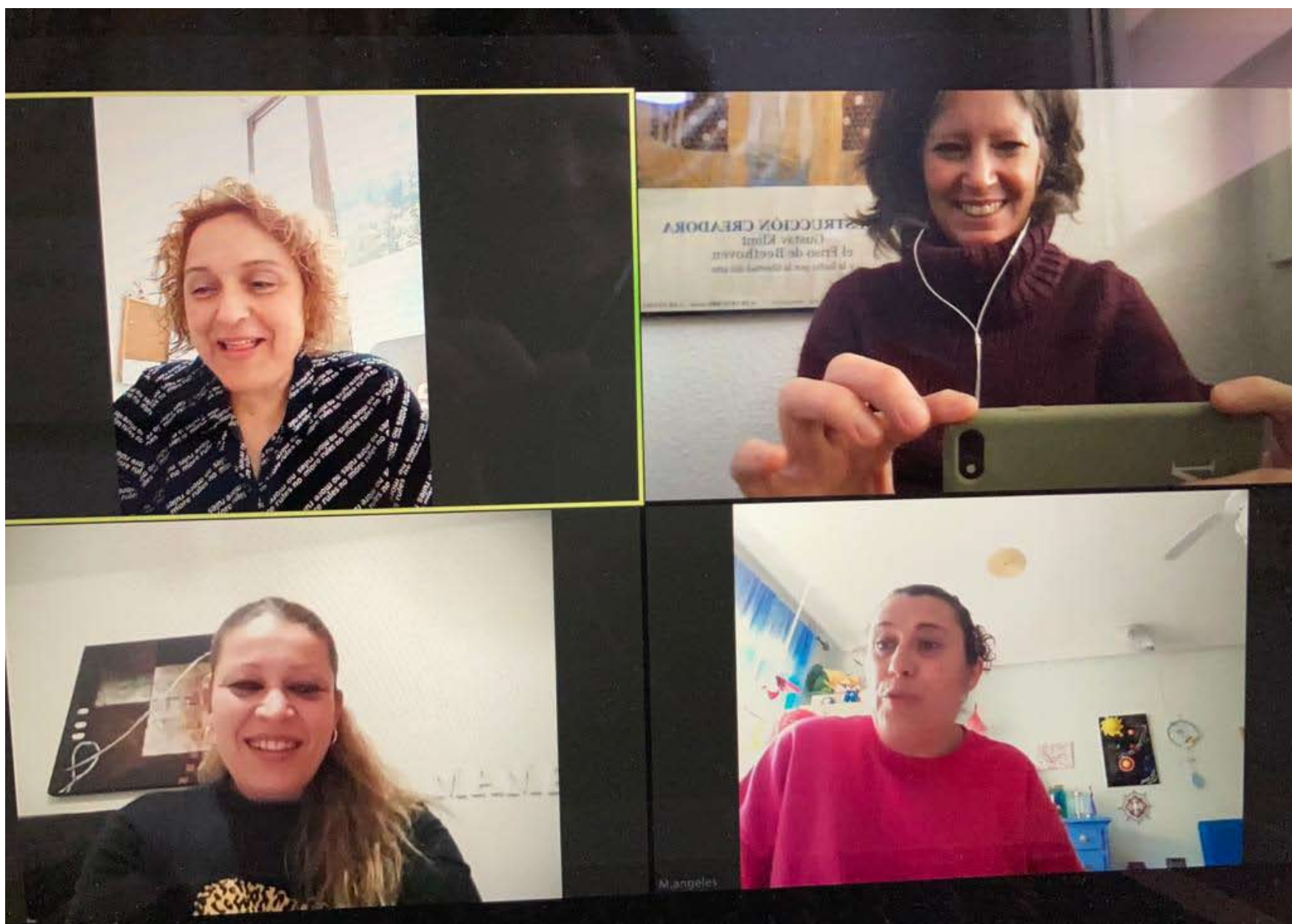
El encuentro contó con la participación de medio centenar de personas y tenía como objetivo crear un espacio donde compartir inquietudes e iniciativas de psicólogos que trabajan en el campo de los cuidados paliativos

pediátricos.

Durante el encuentro se abordó la situación de la atención psicológica en paliativos pediátricos a nivel nacional, propuestas que desde la psicología se han presentado a congresos de la PEDPAL y hablar sobre el grupo de atención psicosocial de esta entidad.

Grupos de trabajo -Epilepsia

D'Genes analiza, en la última reunión del grupo de trabajo D'Genes Epilepsia, próximas actividades de visibilidad y formativas



El grupo de trabajo D'Genes Epilepsia ha mantenido una reunión para abordar próximas actividades e intercambiar impresiones sobre otros aspectos de interés. Con la participación de la coordinadora del grupo, la técnico de D'Genes Encarna Bañón, y varias de sus integrantes, en la reunión, celebrada de manera on line, se habló sobre actividad a realizar de cara al próximo 24 de mayo, Día Nacional de la Epilepsia, así como otras

propuestas de actividades de visibilidad y captación de fondos. También se insistió en la posibilidad de llevar a cabo un encuentro de familias, según la modalidad que las circunstancias permitan. Por último, se abordó asimismo la celebración del próximo III Congreso Nacional de Epilepsia, en cuyo programa D'Genes está trabajando y que está previsto se celebre a finales del mes de mayo de manera on line.

La reunión se celebró de manera virtual a través de una plataforma de videollamada y estuvo coordinada por la técnico de D'Genes Encarna Bañón

Grupos de trabajo -DYRK 1A

Miembros del grupo se reúnen para abordar, entre otras cuestiones, propuestas de actividades de sensibilización y captación de fondos o de tipo formativo



El grupo de trabajo D'Genes DYRK 1A ha mantenido una reunión con el fin de abordar temas de funcionamiento y proyectos de futuro. La reunión tuvo lugar de manera virtual en la tarde del 8 de abril y contó con la participación de varios de sus miembros y la coordinadora del grupo, Encarna Bañón. Entre otras cuestiones, en el encuentro se planteó la posibilidad de hacer llegar a diferentes centros hospitalarios el folleto sobre DYRK 1A recientemente editado por

D'Genes, con información sobre esta patología y la asociación.

Asimismo, se habló sobre el próximo webinar sobre esta patología, a realizar en el mes de septiembre así como de propuestas de posibles actividades de sensibilización y captación de fondos para la entidad.

Durante el encuentro se habló también sobre propuestas de iniciativas que se baraja que se puedan llevar a cabo, como un encuentro de familias, un taller de acogida

Se planteó la posibilidad de hacer llegar a centros hospitalarios el folleto sobre DYRK 1A recientemente editado por D'Genes

a familias que conviven con DYRK 1A o una pequeña formación sobre la asociación D'Genes.

Dívilgación

D'Genes estuvo presente en la mesa de trabajo y debate "Enfermedades raras: pacientes, clínicos y Administración"

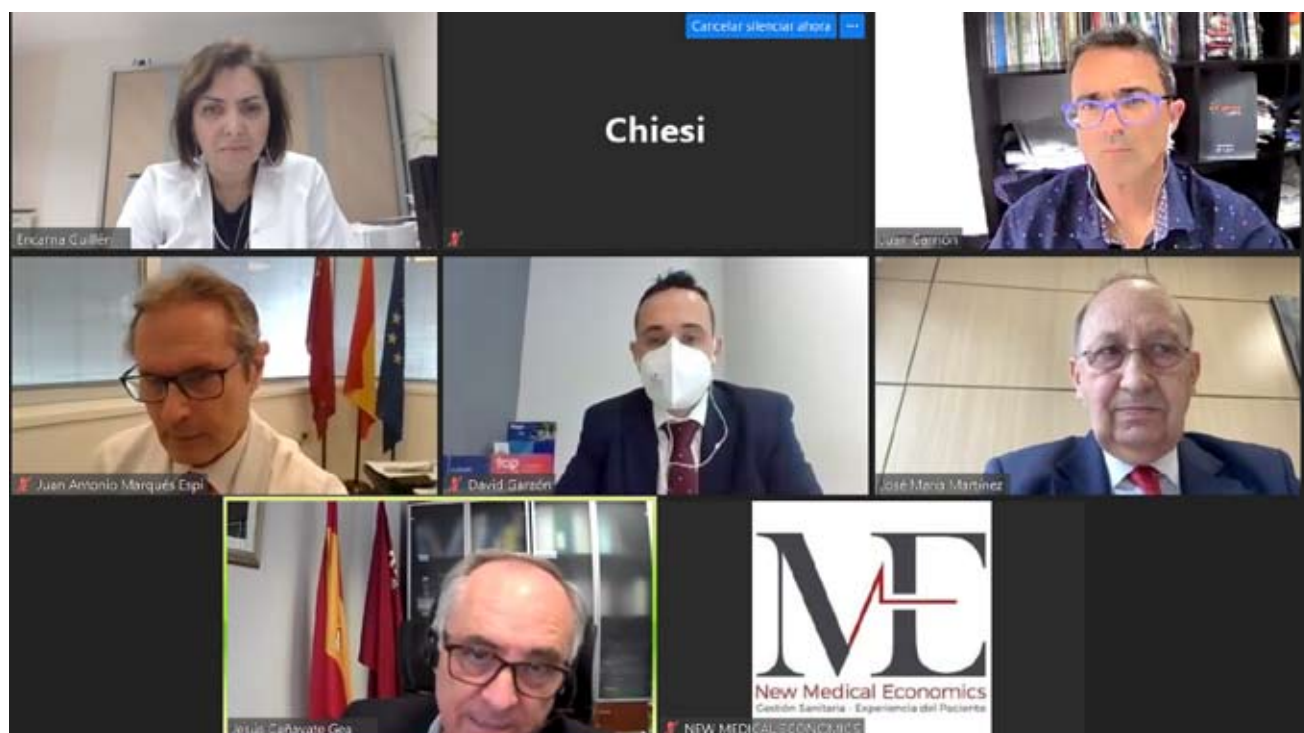
Aportando su visión como asociación sobre la situación en materia de sensibilización, medicamentos huérfanos, investigación y trabajo coordinado

El presidente de la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes, Juan Carrión Tudela, participó en la mesa de trabajo y debate "Enfermedades raras: pacientes, clínicos y Administración", organizada por el Servicio Murciano de Salud y New Medical Economics, cuyo presidente ejecutivo, José María Martínez García, ejerció de moderador.

En la jornada también participó el director general de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano del Servicio Murciano de Salud, Jesús Cañavate Gea; David Garzón Lafuente, Rare Diseases Head Iberia de Chiesi España; la jefa de Sección de Genética Médica del Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca de Murcia, Encarna Guillén Navarro; y el director gerente del Hospital Universitario Reina Sofía de Murcia, Juan Antonio Marqués Espí.

En la sesión los participantes debatieron en torno a cuestiones como si hay sensibilización social sobre las enfermedades raras, aspecto en el que Carrión resaltó el impulso dado sobre todo en las dos últimas décadas y destacó el papel del movimiento asociativo que ha sido capaz de situar las patologías poco frecuentes en la acción política y trabajar para que sean consideradas una prioridad.

En el ámbito de la Región de Murcia también se repasó el Plan Integral de Enfermedades Raras (PIER), su trayectoria y resultados, resaltando el aspecto multidisciplinar del mismo. En este sentido, el presidente de D'Genes destacó que Murcia es un referente nacional en atención a personas con enfermedades raras y resaltó que este documento fue fruto del trabajo de todos los agentes implicados y puso énfasis en la fortaleza del movimiento asociativo para la elaboración del PIER, representado por la Federación



Española de Enfermedades Raras en la Región de Murcia.

Carrión se refirió de nuevo al movimiento asociativo y destacó el esfuerzo que realiza a la hora de ofrecer servicios que mejoren la calidad de vida de afectados por enfermedades raras y sin diagnóstico, para dar cobertura a necesidades y terapias que no se pueden cubrir desde los servicios públicos. En este sentido, recordó el trabajo de diferentes asociaciones de la Región de Murcia y resaltó que en el caso de D'Genes cuenta con tres centros multidisciplinarios de atención integral a personas y familias con patologías poco frecuentes.

Durante la sesión Carrión también puso sobre la mesa las dificultades para conseguir un diagnóstico, ofreciendo datos como que el tiempo medio para obtenerlo es de 4 años pero un 20% de afectados tarda una década. Además, apeló en materia de diagnóstico a la importancia del trabajo en red de los profesionales y de compartir el conocimiento.

Asimismo, el presidente de D'Genes insistió en la importancia de destinar más recursos a la investigación, para garantizar un futuro y una esperanza a los afectados.

En el encuentro también se plantearon grandes retos a los que hacer frente para garantizar la igualdad y equidad en el acceso a medicamentos huérfanos y para optimizar los tiempos para la comercialización y aprobación de éstos fármacos por las autoridades competentes.

Medicamentos huérfanos

Precisamente, el punto principal de este foro fue la accesibilidad a los medicamentos huérfanos. En este sentido, D'Genes a través de su presidente, Juan Carrión, puso de manifiesto las dificultades que se habían encontrado en la Región de Murcia en la accesibilidad a dos tratamientos, en este caso para la enfermedad de Duchenne y para afectados de alfanosidosis, y situó estos casos como ejemplos de inequidad y des-

igualdad en el acceso a los medicamentos huérfanos.

Carrión recordó que en la actualidad 6 de cada 10 medicamentos huérfanos autorizados y comercializados en Europa no se comercializan en España, lo que, según explicó, "nos sitúa en un escenario en el que hay 116 medicamentos huérfanos autorizados y comercializados en Europa de los que solo disponemos en España de 53 y el acceso a ellos se da en una situación de desigualdad, lo que provoca el condicionar el acceso a un medicamento huérfano al código postal de residencia del paciente".

Carrión subrayó "la necesidad de trabajar todos juntos y de sensibilizar a los responsables políticos para que estas situaciones de inequidad y desigualdad en las diferentes comunidades autónomas de España desaparezcan y todos y cada uno de los pacientes que requieran de un medicamento huérfano autorizado y comercializado en Europa también puedan tener acceso en nuestro país".

Solidaridad

La empresa Ángel Linares de Lorca dona 250 euros a la asociación D'Genes



La empresa Ángel Linares de Lorca ha donado a la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes 250 euros. Esta firma se dedica a la comercialización y distribución de productos para panadería, confitería y restauración. El dinero ahora donado a D'Genes se enmarca en una campaña de venta de mayonesa solidaria, parte de cuyos beneficios se han destinado a la asociación. La distribuidora de alimentación Ángel Linares ha donado así el 1% de la compra de los cubos de mayonesa y alioli de su pro-

pia marca B+ a la asociación. El pasado 7 de abril, Remedios Sánchez, Fernando Vasi, Antonia Soriano y Manuel Martínez, hicieron entrega a Inés Sanchez, miembro de la junta directiva de D'Genes la cantidad recaudada en el año 2020. Desde D'Genes se quiere agradecer a Ángel Linares esta donación, que se destinará al mantenimiento de la cartera de servicios que la asociación presta para mejorar la calidad de vida de personas y familias con enfermedades raras y sin diagnóstico,

La distribuidora de alimentación ha donado así el 1% de la compra de los cubos de mayonesa y alioli de su propia marca B+ a la asociación.

y en particular en Lorca, donde la entidad cuenta con el

Centro Multidisciplinar "Cristina Arcas Valero".

Solidaridad

La academia Active English de Huércal Overa dona diverso material educativo a D'Genes

La academia Active English (<https://activeenglishonline.es/>) de Huércal Overa (Almería) ha donado diverso material educativo a la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes.

El conjunto de material está formado por puzzles, encajables o tapices, entre otros artículos, y ha sido donado por esta academia de inglés a la delegación de D'Genes en Lorca.

Desde D'Genes se quiere agradecer a Active English y en especial a su directora, Karen McCutcheon, y a su hija Kirsten McCutcheon, esta aportación solidaria de materiales, que podrán ser utilizados en

las diferentes terapias que se desarrollan en el Centro Multidisciplinar de atención integral a personas y familias con enfermedades raras, sin diagnóstico y discapacidad "Cristina Arcas Valero".



Formación

Profesores y familias de niños con enfermedades raras y sin diagnóstico participan en una charla sobre resolución de conflictos y estrategias de participación

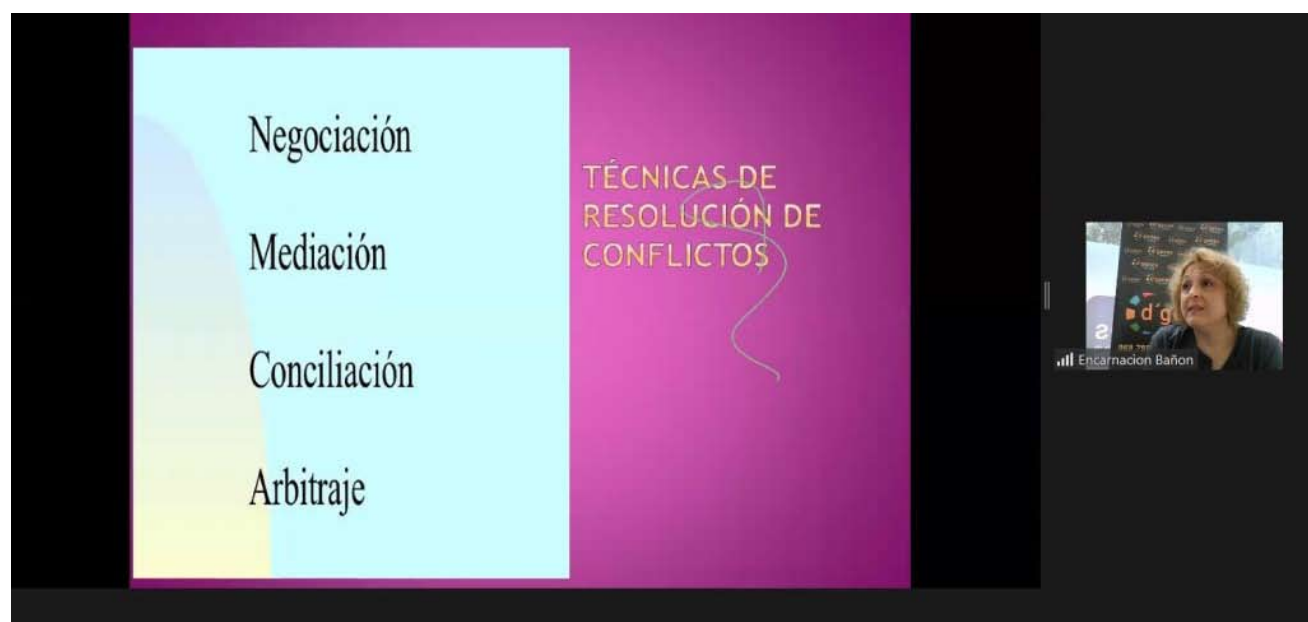
Organizada por D'Genes e impartida por la psicóloga Encarna Bañón



La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes impartió una amena charla sobre resolución de conflictos y estrategias de participación con alumnado con enfermedades raras, que contó con la participación de medio centenar de docentes, orientadores de equipos de orientación educativa y psicopedagógica y familiares de niños y jóvenes con patologías poco frecuentes y sin diagnóstico de diferentes puntos de España.

La charla, que se desarrolló de manera virtual, se inició con la presentación por parte del presidente de D'Genes, Juan Carrión Tudela. Posteriormente la técnico de D'Genes y psicóloga Encarna Bañón expuso qué es el conflicto, tipos y elementos y ha profundizado en maneras de afrontarlos y técnicas de resolución.

Al término de la charla, se abrió un turno de preguntas, mo-



derado por el responsable del área de Educación de D'Genes, Pedro Tudela, que permitió atender cuestiones planteadas por profesores y también por familias de niños con patologías poco frecuentes o sin diag-

nóstico.

La sesión, que contaba con la colaboración del área de Educación del Comité Español de Representantes de Personas con Discapacidad (CERMI) y la Consejería de Educación de la

Comunidad Autónoma de la Región de Murcia, formaba parte de un ciclo de tres charlas, que se inició hace un mes con otra sobre aspectos sociales y educativos del alumnado con enfermedades raras.

Voluntariado

Se celebra la primera charla del ciclo de formación de voluntarios de D'Genes en 2021

La charla contó con una veintena de participantes que recibieron nociones básicas sobre enfermedades raras y compartieron qué significa para ellos el papel del voluntariado

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes ha iniciado un ciclo de sesiones dirigidas a la formación de voluntarios y personas interesadas en colaborar con la asociación con una charla sobre nociones básicas acerca de las patologías poco frecuentes, qué son, tipos y características generales.

Durante la misma los participantes han podido compartir qué significa para ellos ser voluntario, así como conocer en qué consiste la función, derechos y obligaciones de esta figura.

La charla, que ha contado con una veintena de participantes, ha estado dirigida por el responsable del área de Voluntariado en D'Genes, Pedro Tudela. Durante la misma, además, se ha podido escuchar el testimonio de personas que ya habían ejercido anteriormente de voluntarios y han explicado lo gratificante que las había resultado la experiencia.

El 8 de junio tendrá lugar la segunda sesión, durante la que se hablará de habilidades sociales y de comunicación para el voluntario, mientras que el 21 de septiembre tendrá lugar otra charla sobre tipos de acompañamiento de voluntarios a personas con discapacidad.

La cuarta y última sesión se ha programado ya para el último trimestre del año, el 23 de noviembre, y en ella se abordará el ocio inclusivo y las enfermedades raras.

Con este ciclo D'Genes pretende formar a voluntarios y personas interesadas en colaborar con la asociación de la manera más adecuada y dotarles de las herramientas ne-



cesarias para desarrollar su labor de apoyo en actividades y programas que desarrolla la asociación.

Además, este ciclo cuenta con el reconocimiento de créditos universitarios de la Universidad de Murcia.

Para más información los interesados pueden llamar al 641 82 14 00 o escribir a educación@dgenes.es.

Ayudas

D'Genes abre una convocatoria de becas para ayudar a sufragar pruebas diagnósticas y tratamientos a personas con dificultades económicas que padezcan Lyme

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes ha lanzado la convocatoria "Lyme Crónico: becas para pruebas diagnósticas y tratamiento de personas sin recursos", dirigida a ayudar a personas con dificultades económicas que padezcan esta patología o tengan sospechas de tenerla.

Podrán optar a la convocatoria todas aquellas personas que sean socios de D'Genes, acrediten dificultades económicas y tengan una prueba diagnóstica positiva en Borrelia o síntomas compatibles con Lyme. En el caso de tener sospechas y no tener aun la prueba realizada, pueden rellenar la solicitud de la misma y si cumplen con los requisitos tendrán un plazo de 1 mes desde la publicación de estas ayudas para hacérsela y presentar factura.

Las solicitudes se podrán presentar del 1 al 16 de mayo de 2021. Para presentar la solicitud es necesario completar el formulario disponible en el siguiente enlace: <https://cutt.ly/bvFUdFA>. Además se deberá enviar por mail a coordinacion@dgenes.es (indicando en el asunto Becas Lyme) la documentación requerida en las bases de la convocatoria. La resolución de la misma será comunicada el 1 de junio, tras la evaluación de los criterios de los casos presentados en plazo y forma. La cuantía actual de la que dispone D'Genes para estas becas es de 2.000 euros, que se repartirán según las solicitudes recibidas y el cumplimiento de los requisitos,

con un límite máximo de 200 euros por beca.

Las bases completas con todos los requisitos y documentación a presentar

se pueden consultar en: <https://www.dgenes.es/wp-content/uploads/Bases-convocatoria-Becas-LYME.pdf>

Para cualquier duda o consulta se puede escribir a coordinacion@dgenes.es o llamar al teléfono 696 14 17 08.



“Lyme Crónico: becas para pruebas diagnósticas y tratamiento de personas sin recursos”.

Convocatoria 2020-2021



AGENDA

D'Genes celebrará el 18 de mayo un webinar sobre la enfermedad de Lyme

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes ha organizado un interesante webinar para profundizar en diferentes aspectos de la enfermedad de Lyme.

La sesión tendrá lugar el próximo 18 de mayo a las 16:00 horas de manera on line, con el fin de que sea también una actividad que sirva de difusión a esta patología, precisamente en la semana en que se conmemora el Día Mundial de Lyme, que es el 17 de mayo.

El webinar tendrá lugar a las 16:00 horas y en el mismo se podrá escuchar, además del testimonio de una persona que convive con la enfermedad de Lyme, a ponentes de reconocido prestigio y trayectoria.

Desde D'Genes se anima a participar en esta nueva acción formativa, organizada por la asociación con el fin abordar cuestiones de interés en torno a esta patología y que cuenta con la colaboración de ArminLabs.

La inscripción es gratuita si bien es imprescindible para asistir realizar inscripción previa, que se puede hacer rellenando el formulario habilitado en el siguiente enlace: <https://forms.gle/v7vHU3Fq8o1f9iPt9>



INSCRIPCIÓN
GRATUITA

WEBINAR

LA ENFERMEDAD DE LYME

18 DE MAYO - 16:00 HORAS

Convivir con la enfermedad de Lyme

Testimonio afectado

Situación actual de la enfermedad de Lyme en España

Ana M^a Arnaiz García (Médico especialista en Medicina Interna)

¿Es el Lyme crónico un modelo de estudio de los síndromes de sensibilización central?

José Alegre Martín (Coordinador de la investigación clínica en la Unidad del Síndrome de Fatiga Crónica en el Hospital Vall d'Hebrón de Barcelona)

Eficacia de la prueba diagnóstica EliSpot

Armin Schwarzbach (Especialista en medicina de laboratorio y enfermedades infecciosas. CEO ArminLabs)

ORGANIZA



COLABORA



Imprescindible inscripción previa:
<https://forms.gle/v7vHU3Fq8o1f9iPt9>

AGENDA

El III Congreso Nacional de Epilepsia organizado por D'Genes se llevará cabo de manera on line el 28 de mayo

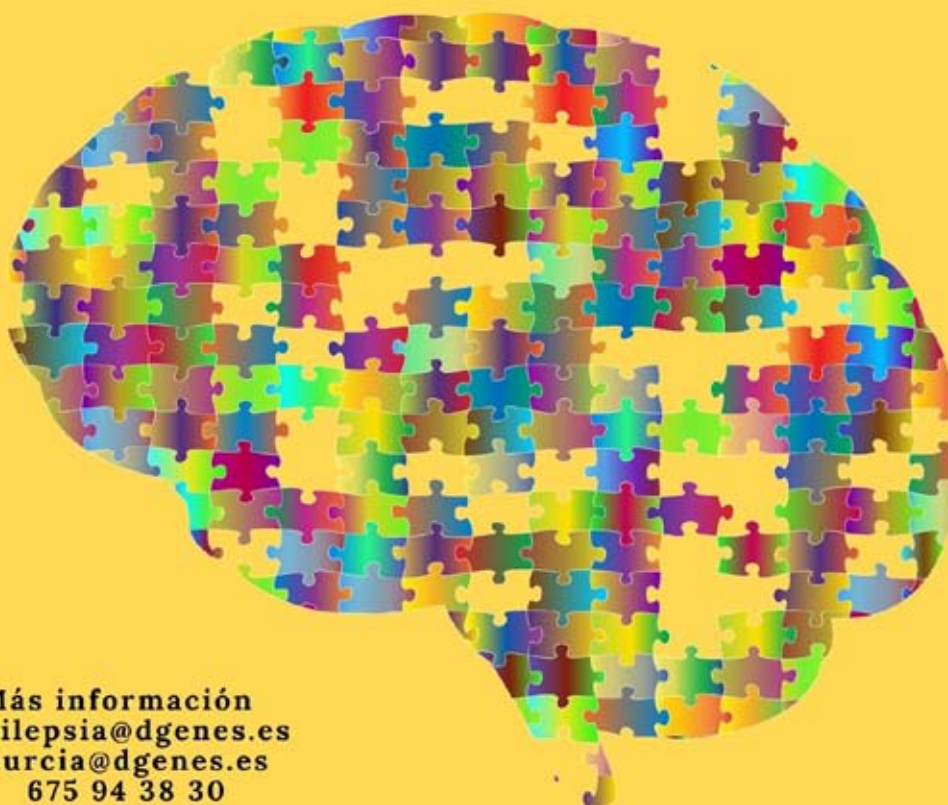
La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes ha organizado el III Congreso Nacional de Epilepsia, que se va a celebrar el próximo 28 de mayo de manera on line.

En esta tercera edición se hablará, entre otras cuestiones, de diagnóstico diferencial entre epilepsia y trastornos epilépticos, neuroestimulación magnética y trigeminal en epilepsia, farmacoresistencia y posibles causas que la expliquen y nuevos fármacos.

También se dedicará un espacio de tiempo a abordar tratamientos psicológicos para pacientes con epilepsia, en particular en casos de epilepsia infantil.

Este III Congreso tendrá lugar en horario de 18:00 a 20:00 horas y para participar es imprescindible inscripción previa, que se puede formalizar a través del formulario habilitado en el siguiente enlace: <https://forms.gle/1ArgdRrWW8BD6c776>

Desde D'Genes se anima a participar en esta nueva acción formativa, organizada por la asociación y el Ayuntamiento de Molina de Segura, y en la que se podrán escuchar interesantes ponencias, así como el testimonio de personas que conviven con epilepsia.



Más información
epilepsia@dgenes.es
murcia@dgenes.es
675 94 38 30

28 DE MAYO DE 2021 | 16:00 HORAS | ON LINE

III CONGRESO NACIONAL DE EPILEPSIA

Imprescindible inscripción previa en:
<https://forms.gle/1ArgdRrWW8BD6c776>

ORGANIZA



COLABORA



Colaboradores

