



BOLETÍN INFORMATIVO

ABRIL de 2020<

D'Genes agradece a todos los socios que apoyan a la entidad y forman parte de esta gran familia

Y resalta el esfuerzo realizado por la asociación para poder ofrecer una atención de calidad y una alternativa de sesiones on line durante la crisis del coronavirus



La familia D'Genes sigue creciendo. Desde la entidad queremos dar las gracias a todos los que formáis parte de esta gran familia y agradeceros que sigáis a nuestro lado, sobre todo en estos momentos en que más que nunca la asociación necesita sumar apoyos para mantener su cartera de servicios y continuar ayudando a personas y familias que conviven con enfermedades raras y sin diagnóstico

SÍGUENOS



www.dgenes.es

CONTENIDOS

1	PORTADA
2	SERVICIOS
3	GRUPO AYUDA MUTUA
4	GRUPOS DE TRABAJO
4	PROYECTO FISIOTERAPIA POMPE
6	SOLIDARIDAD
6	DÍA MUNDIAL SIN DIAGNÓSTICO
8	FAMILIA D'GENES
10	COLABORADORES

Crísis del coronavirus

D'Genes realiza un gran esfuerzo para mantener la atención a usuarios y otras personas que han necesitado de la asociación durante el confinamiento

La asociación continúa en mayo ofertando sesiones on line de los servicios de fisioterapia, logopedia, estimulación cognitiva, atención psicológica y autonomía personal, además de prestar el Servicio de Información y Orientación y el de atención social y de disponer del equipo de gestión teletrabajando a pleno rendimiento

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes mantiene en el mes de mayo también la posibilidad de prestar determinados servicios en la modalidad on line.

A mediados de marzo y ante la situación que se vive en España por la crisis del coronavirus, se suspendieron las sesiones presenciales en servicios de atención directa. Sin embargo,

D'Genes se adaptó a las circunstancias y con el fin de que sus usuarios no pierdan el ritmo de trabajo que llevaban, ofrece la posibilidad de recibir dichas sesiones de manera on line, en los servicios que puedan llevarse a cabo.

Las sesiones on line tienen una duración de 30 minutos y su coste es de 25 euros por servicio (4 sesiones)

El equipo profesional

de D'Genes ofrece la posibilidad de sesiones on line en servicios de logopedia, fisioterapia, estimulación cognitiva, atención psicológica o autonomía personal. También se da continuidad vía on line al programa de apoyo educativo.

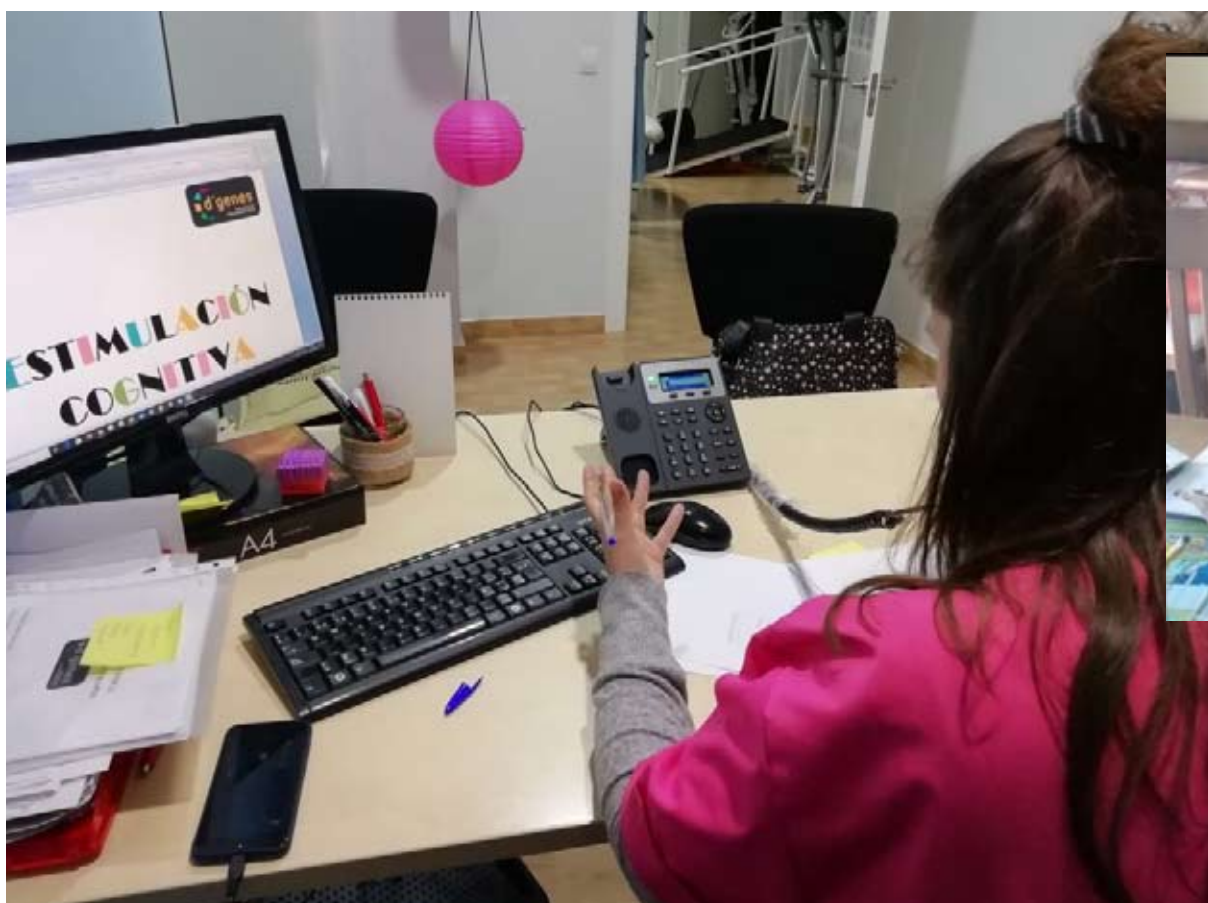
Por otra parte, también se presta el servicio de fisioterapia a domicilio pero solamente en casos muy especiales

en los que resulta contraproducente para la evolución o situación personal del usuario no recibir dichas sesiones, siempre atendiendo al criterio de los profesionales.

Además, los profesionales de D'Genes continúan a disposición de las personas que lo necesiten telefónicamente atendiendo el Servicio de Información y Orientación y para

cualquier duda o consulta en el teléfono 696 14 17 08 o en el correo info@dgenes.es.

Como reflejo del esfuerzo realizado, en el mes de abril se impartieron 100 sesiones on line y 70 de pautas y orientaciones a usuarios. De las sesiones, 57 correspondieron a apoyo educativo y estimulación cognitiva, 29 a logopedia, 6 a fisioterapia y 8 a psicología.



El equipo profesional de D'Genes ha continuado trabajando durante la etapa del confinamiento y se han reinventando planificando sesiones on line con el fin de ofrecer una alternativa a los usuarios que lo han deseado y que no perdieran el ritmo de su trabajo. Ha supuesto un esfuerzo extra pero que se realiza con el fin de mantener la atención

Crísis del coronavirus

La asociación incorpora a su web una sección de recursos educativos con ejercicios de diferentes áreas para trabajar desde casa

El nuevo apartado de la web www.dgenes.es se creó con el fin de ofrecer con motivo del confinamiento algunas actividades pautadas para practicar y reforzar conocimientos y destrezas, sin bien se va a mantener en la web y además con carácter abierto con el fin de ir dotándola de nuevos recursos

EJERCICIOS Y ACTIVIDADES Los profesionales de D' Genes han elaborado diferentes vídeos con ejercicios para realizar en casa de áreas como logopedia, estimulación cognitiva, educación... para trabajar aspectos como la memoria, psicomotricidad fina...

SECUENCIAS LÓGICAS

Ejercicio para trabajar la estimulación cognitiva a través de un juego sencillo pero que puede llegar ser complejo, dependiendo del número de elementos que tengamos.

En esta ocasión el número de colores que vamos a utilizar. A la vez que estimulamos la lógica y la capacidad de deducción, también estaremos trabajando la atención y concentración.



GOMAS DE COLORES

Este juego motriz ayuda a desarrollar la psicomotricidad fina, a la vez que favorece la concentración, así como la lateralidad (aprender a discriminar tu mano derecha e izquierda). Tendrá diferentes grados de dificultad, ya sea colocar solo en una mano las gomas de colores, en ambas manos y/o con varias gomas a la vez, etc. Las gomas deben ser colocadas por orden, así se fomenta la percepción visual mientras se divierten.



BASTONCITOS

Actividad muy muy sencilla para poder practicar. Requiere la preparación de material en la cual también se trabaja la motricidad fina.

Con materiales muy accesibles como son los bastoncitos podemos trabajar aspectos como por ejemplo la atención y la coordinación ojo-mano, el juego por turnos y los colores.



La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes ha incorporado una nueva sección a su página web con recursos educativos de creación propia.

En dicho apartado, que se puede encontrar en la pestaña Recursos del menú principal de la web, en la parte superior de la página, se incluyen microvídeos con ejercicios propuestos por profesionales de D'Genes de áreas como

Logopedia, Estimulación cognitiva, Educación... La idea es ofrecer recursos para que se puedan trabajar en casa aspectos como la memoria, lógica, atención, concentración, psicomotricidad fina...

Este nuevo apartado se ha creado con la intención de ofrecer recursos de apoyo para que se pueda trabajar desde el propio domicilio, sobre todo a raíz de la situación de confinamiento por la crisis

del coronavirus que ha llevado a suspender terapias presenciales aunque sí se ofrecen de manera online.

Sin embargo, se trata de una sección que se va a mantener en la web y que tiene carácter abierto ya que se irán incorporando periódicamente nuevos ejercicios o propuestas de los profesionales de una manera didáctica y visual.

La sección se puede visitar en

el enlace <https://www.dgenes.es/galeria-de-recursos-educativos>

En ella se pueden encontrar vídeos para practicar de manera amena y divertida el conteo de cantidades, sumas, restas..., lo que permite practicar y ejercitar habilidades diversas. Asimismo, la sección incluye vídeos elaborados por los fisioterapeutas para realizar estiramientos y otros ejercicios.

Grupos de trabajo

D'Genes mantiene reuniones con los diferentes grupos de trabajo de la entidad para abordar acciones de futuro

Los diferentes grupos de trabajo de D'Genes están manteniendo reuniones para coordinar acciones futuras. En las reuniones, que se celebran por videoconferencia ante la imposibilidad de llevarse a cabo presencialmente, participan miembros de los grupos de trabajo así como la técnico responsable de cada uno de ellos.

Durante el encuentro virtual se abordan posibles acciones de visibilidad y sensibilización de cara al Día Mundial de cada patología.

Asimismo, se ha planteado la posibilidad de llevar a cabo alguna actividad formativa sobre estas patologías y en este sentido se va a estudiar la viabilidad de celebrar alguna jornada de manera on line.

Asimismo, desde D'Genes se ha explicado a los miembros de los grupos de trabajo las sesiones on line de diferentes servicios que está desarrollando la asociación durante los días de confinamiento por el coronavirus, tras la suspensión de los servicios de atención directa de manera presencial. En este sentido, se les ha informado de las características y condiciones, para el caso de que alguno de los integrantes del grupo o familiares precisara de dichos servicios,

Por último, se han recogido necesidades y sugerencias con el fin de seguir trabajando para mejorar la calidad de vida o dar respuesta a las inquietudes de las personas que conviven con las respectivas patologías.



Nuevos programas

D'Genes presenta su Programa de atención especializada de fisioterapia a domicilio en enfermos de Pompe, coincidiendo con el Día Internacional de esta patología

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes quiso mostrar su apoyo a las personas con enfermedad de Pompe en el Día Internacional de Pompe, que se celebraba el 15 de abril.

Coincidiendo con esta conmemoración, la asociación quiso dar a conocer el Programa de atención especializada de fisioterapia a domicilio en enfermos de Pompe, organizado por D'Genes y que cuenta con la colaboración de la Asociación Española de Enfermos de Pompe (AEE-POMPE) y el patrocinio de

Sanofi Genzyme.

Este programa consiste en proporcionar a afectados por esta patología intervenciones gratuitas en el propio domicilio durante un año y tiene entre sus objetivos preservar el grado de autonomía de los afectados; detectar, evaluar e intervenir sobre las necesidades motoras individuales y específicas; y disminuir la velocidad de deterioro físico.

Asimismo, otros objetivos son mejorar la higiene postural; preservar la capacidad respiratoria y evitar

infecciones respiratorias; y paliar al máximo el dolor. Para más información se puede llamar al teléfono 675 94 39 45 o escribir al correo fisioterapia@dgenes.es.

La enfermedad de Pompe es una enfermedad rara que puede afectar a hombres y mujeres de cualquier edad. Es una enfermedad genética. Puede provocar diversos problemas de salud, pero el síntoma más frecuente es la debilidad muscular, que empeora con el tiempo si no se trata correctamente.



OBJETIVOS

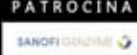
- Preservar el grado de autonomía de los afectados
- Detectar, evaluar e intervenir sobre las necesidades motoras individuales y específicas
- Disminuir la velocidad de deterioro físico
- Mejorar la higiene postural
- Preservar la capacidad respiratoria y evitar infecciones respiratorias
- Paliar al máximo el dolor

Intervenciones gratuitas en el propio domicilio durante un año

PROGRAMA DE ATENCIÓN ESPECIALIZADA DE FISIOTERAPIA A DOMICILIO EN ENFERMOS DE POMPE

Rehabilitación individual, global, centrada en la familia y preventiva

Información
675 94 39 45
fisioterapia@dgenes.es

ORGANIZA  COLABORA  PATROCINA 

Grupos de trabajo

D'Genes pone en marcha un grupo de trabajo específico sobre la enfermedad de Lyme

Se celebró de manera on line ante la imposibilidad de hacerse presencialmente por la crisis del coronavirus

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes ha puesto en marcha desde el mes de abril un grupo de trabajo específico de la enfermedad de Lyme. Esta iniciativa que cuenta con la colaboración de la Asociación de Lyme Crónico España (ALCE), tiene como finalidad unir tanto a personas y familias que conviven con esta patología, como a especialistas médicos expertos.

Entre sus objetivos principales figuran la creación de un registro de pacientes con Lyme en Murcia, dar visibilidad sobre la patología a la población general y médica y identificar las principales necesidades socio-sanitarias de este colectivo.

El grupo estará coordinado por Rosa Hernandez como paciente con el apoyo y colaboración de Isabel Sánchez (trabajadora social de la entidad).

Otros objetivos del grupo son la identificación de las actuales líneas de investigación abiertas en Lyme y los posibles ensayos clínicos de medicamentos para facilitar la participación de los pacientes y dinamizar la puesta en funcionamiento de recursos que contribuyan a mejorar la calidad de vida de los afectados por esta enfermedad.

Adicionalmente este grupo de trabajo ofrecerá la cartera de servicios de atención directa que presta D'Genes para afectados y familiares con Lyme, y promocionará encuentros formativos con familias y especialistas para tratar los temas de interés para los afectados, sensibilizando también sobre la enfermedad de Lyme.

Las personas interesadas en formar parte de este grupo de trabajo, bien sean afect-



tados por esta patología o familiares, deben ponerse en contacto con D'Genes a través del teléfono 968 07

69 20, a través del email coordinacion@dgenes.es o rellenando directamente el siguiente formulario: [https://](https://docs.google.com/forms/d/e/1FAIpQLSeMRfAVkJMy1rfeJso5qLNIkPBNIsncmVxFjBS_hmbrYHLoZQ/viewform)

docs.google.com/forms/d/e/1FAIpQLSeMRfAVkJMy1rfeJso5qLNIkPBNIsncmVxFjBS_hmbrYHLoZQ/viewform

Qué es la enfermedad de Lyme

La enfermedad de Lyme o Borreliosis, la causa una bacteria con forma de espiral llamada *Borrelia burgdorferi*, que penetra en los tejidos del organismo perforándolos como un "sacacorchos". Esta bacteria puede diseminarse rápidamente por diferentes partes del cuerpo (cerebro, fluidos sinoviales, sistema nervioso y otros órganos) y causar una gran variedad de síntomas, comunes con los de otras enfermedades reconocidas.

Si la infección no es detectada y tratada a tiempo, puede avanzar a otros estadios o finalmente a su fase crónica, llegando a ocasionar consecuencias serias a largo plazo en la salud.

La enfermedad de Lyme es transmitida principalmente por garrapatas y otros artrópodos. La no aparición de la marca característica (Eritema Migrans) en un alto porcentaje de los casos, dificulta aún más su detección, pudiendo pasar desapercibida. Cuanto más tiempo pase la garrapata adherida a la piel, más probabilidades existen de contraer la enfermedad de Lyme. Una misma garrapata puede transmitir otras

co-infecciones, además de *Borrelia*.

A la enfermedad de Lyme se la llama "la gran imitadora", porque sus síntomas pueden parecerse a los de otras enfermedades como: Lupus, Artritis reumatoide, Esclerosis múltiple, Síndrome de fatiga crónica, Fibromialgia, Esclerosis múltiple, ELA, Parkinson, Autismo o incluso una enfermedad mental.

Los síntomas pueden aparecer y desaparecer en el tiempo sin causa aparente, y varían de una persona a otra.

Los síntomas más habituales son dolores musculares y articulares, fatiga física intensa, síntomas gripales, afectación neurológica, problemas cognitivos y de memoria, mareos y tinnitus, parálisis facial, problemas cardíacos o pulmonares, hiperactividad y déficit de atención (en niños), intolerancia a la luz, a olores y al ruido, afectación visual, depresión, irritabilidad, cambios de humor, ansiedad, náusea, diarrea, dolor abdominal, alteraciones de sueño, hormigueo, ardores, entumecimiento, fiebres recurrentes, migrañas y un largo etc...

GAM on line

Los miedos que se generan en situaciones especiales fue el tema que centró la última reunión de un grupo de ayuda mutua organizada por D'Genes

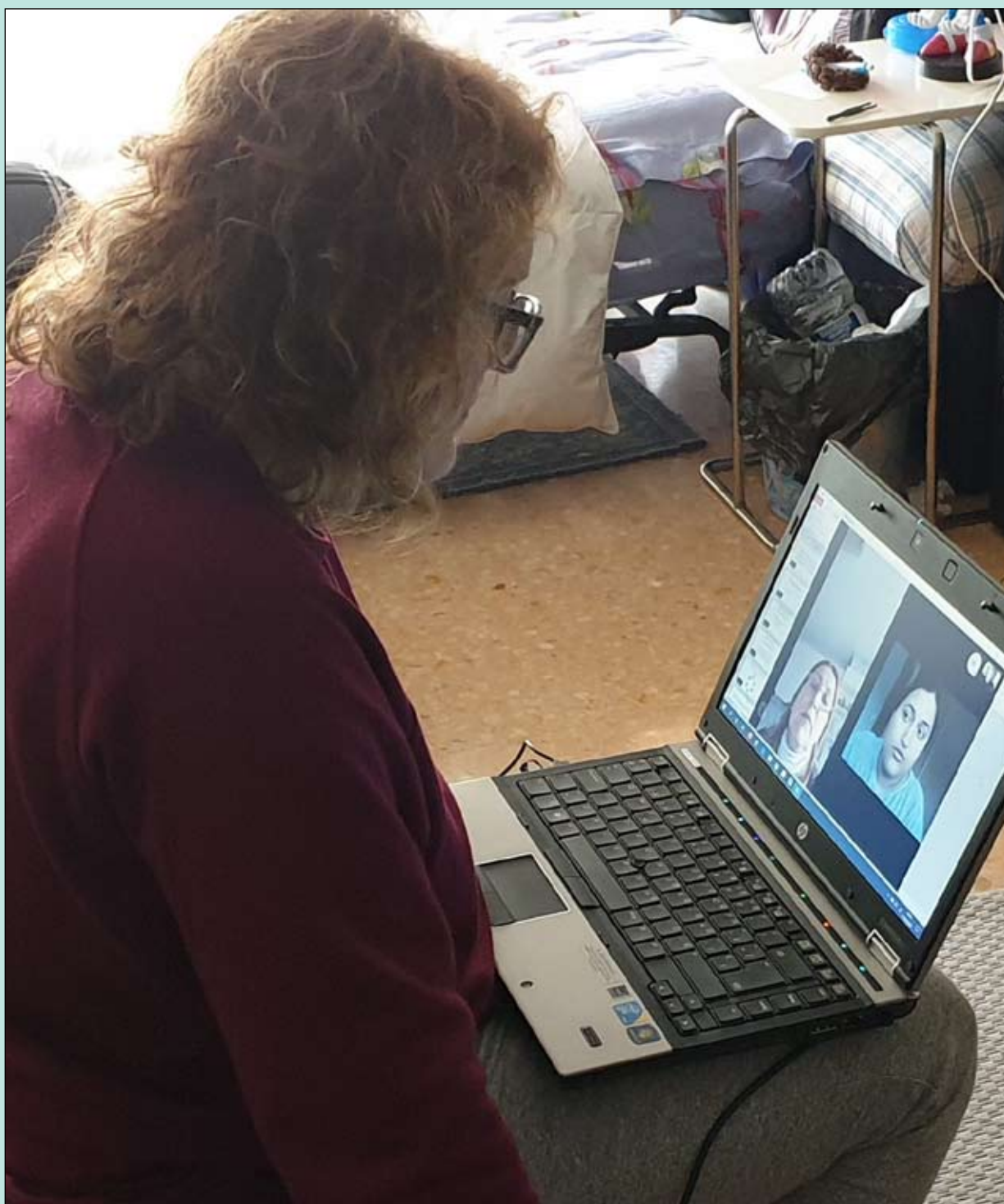
Se celebró de manera on line ante la imposibilidad de hacerse presencialmente por la crisis del coronavirus

Cómo afrontar los miedos que se generan en situaciones especiales fue el tema en torno al que giró la última reunión de un grupo de ayuda mutua celebrada por la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes. En esta ocasión se llevó cabo de manera on line, ante la imposibilidad de llevarla a cabo de manera presencial como es habitual, debido al estado de alarma por la crisis del coronavirus.

La técnico y psicóloga de D'Genes Encarna Bañón fue la encargada de conducir la reunión, en la que tomaron parte varias familias que conviven con enfermedades raras. Durante la misma se abordaron aspectos como el miedo ante las situaciones desconocidas y en este caso el confinamiento, no poder hacer todo lo que se quiera... Los participantes también hablaron sobre los hijos, la soledad, cómo afecta la situación al estado de ánimo, lo que echan de menos o las necesidades que se plantean...

La reunión resultó muy satisfactoria para los participantes, que se emplazaron a participar en la siguiente, en el próximo mes, ya que manifestaron que les resultó un encuentro interesante y que les sirvió de desahogo y les permitió estar en contacto con otras familias.

D'Genes viene celebrando una vez al mes una reunión enmarcada en el proyecto de Grupos de Ayuda Mutua de D'Genes, que cuenta con



la colaboración de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). A pesar de las circunstancias

especiales que se viven y la imposibilidad de celebrar la reunión presencialmente, la asociación no ha querido

dejar de llevarlas a cabo y ofrecer este recurso y el encuentro del mes de abril se realizó vía on line.

Apoyo solidario

El proyecto de atención a pacientes de cuidados paliativos pediátricos hospitalizados de D'Genes, uno de los proyectos beneficiarios de las ayudas de los fondos recaudados con los donativos de los espectadores de la Gala Inocente, Inocente 2019 emitida en La 1 de Televisión Española



La Asociación de Enfermedades Raras es una de las entidades beneficiarias de las ayudas de la Fundación Inocente, Inocente, que va a entregar 611.344 euros en ayudas a los proyectos asistenciales para niños hospitalizados seleccionados en la convocatoria de proyectos de 2020 y financiadas gracias a las donaciones de la Gala Inocente, Inocente.

El proyecto de atención multidisciplinar a pacientes de cuidados paliativos

pediátricos hospitalizados de D'Genes es uno de los 45 proyectos beneficiarios de esta convocatoria, junto a los de distintas ONGs y fundaciones de toda España que se dedican a mejorar la calidad de vida de los niños hospitalizados y sus familias.

Además, de manera excepcional, desde la Fundación se va a destinar otra parte de la recaudación de la Gala a paliar los efectos que la crisis producida por el Covid-19 en los niños

más vulnerables y sus familias.

Gracias a los donativos de miles de espectadores realizados durante la Gala Inocente, Inocente se han podido hacer realidad estas ayudas a proyectos dedicados a los niños hospitalizados de toda España y se van a poder poner en marcha otros tantos para paliar los efectos del Covid-19.

La Gala Inocente 2019 se emitió el pasado 28 de diciembre en La 1 de TVE, llegando a ser vista en algún

momento de la noche por 6.095.000 espectadores.

D'Genes quiere agradecer a la Fundación Inocente, Inocente que haya seleccionado el proyecto de D'Genes para recibir una importante aportación de 17.000 euros. Asimismo, quiere dar las gracias a todas las personas que con su solidaridad al realizar donaciones en la Gala Inocente, Inocente, hacen posible que muchas entidades puedan recibir ayudas para el desarrollo de proyectos sociales.

Sin diagnóstico

D'Genes, junto con otras asociaciones y organizaciones de pacientes, lanzó una campaña para dar visibilidad a la realidad de las personas sin diagnóstico

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes organizó, junto a otras asociaciones y organizaciones de pacientes, una campaña para dar visibilidad a la realidad de las personas sin diagnóstico coincidiendo con la celebración el último viernes del mes de abril del Día Mundial de Personas Sin Diagnóstico. El lema de la iniciativa era "No tenemos diagnóstico pero sí necesidades", una frase que resume el sentir y realidad de las personas y familias que no pueden ponerle un nombre a la enfermedad que padecen.

La campaña estaba respaldada por D'Genes y otras quince entidades: Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras (ALIBER), Organización Europea de Enfermedades Raras (EURORDIS), SWAN UK (Syndromes Without a Name), Asociación de Enfermedades Minoritarias de la Comunidad Valenciana (ASEMI), Apoyo a las Familias con Enfermedades Raras y Sin diagnosticar (AFERD), 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), Asociación Enfermedades Raras con Epilepsia desde la Infancia (AEREI), Apoyo Dravet, 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) y Fundación Rafapuede.

En el marco de esta celebración, se invitó a subir a las redes sociales imágenes y microvídeos apoyando a las personas sin diagnóstico y dando visibilidad a este día, con los hashtags #DíaMundialSindiagnóstico y #Sindiagnóstico.

Asimismo, el mismo día 24 de abril se dio a conocer, un decálogo que se había elaborado y que recoge las principales reivindicaciones de las personas y familias que se enfrentan a la situación de no poder ponerle nombre a la enfermedad que padecen.

D'Genes quiere agradecer a todas las personas y entidades que se sumaron a esta jornada.



24 DE ABRIL DE 2020

**DÍA MUNDIAL
DE LAS PERSONAS
SIN DIAGNÓSTICO**

***No tenemos
diagnóstico
pero sí
necesidades***

**Sube una foto o vídeo a redes sociales
apoyando este Día Mundial y a las
personas sin diagnóstico con los hashtags
#DíaMundialSindiagnóstico
#Sindiagnóstico**

Logos of participating organizations: d'genes, feder, ALIBER, EURORDIS, SWAN, Sense Barreres, AERSCYL, AEMi, ASPACE, AEREI, AERSCYL, FEDER, ALER, GERNA, Apoyo Dravet, and Fundación Rafapuede.

Sin diagnóstico

Decálogo Día Mundial de las Personas Sin diagnóstico 2020

El Consorcio Internacional para la Investigación de Enfermedades Raras (IRDiRC) establece entre sus objetivos para el período 2017-2027:

-Que todos los pacientes de enfermedades raras reciban un diagnóstico, atención y terapia en el plazo de un año desde que acuden a consulta médica.

-Aprobar mil nuevas terapias.

-Desarrollar metodologías que permitan evaluar el impacto de los diagnósticos y las terapias aplicadas en los pacientes

PARA MEJORAR LA SITUACIÓN DE NIÑOS Y ADULTOS SIN DIAGNÓSTICO PROPONEMOS LAS SIGUIENTES ACCIONES:

1- Los pacientes con una enfermedad rara no diagnosticada deben ser reconocidos por las administraciones nacionales y autonómicas como una población con necesidades específicas no cubiertas, a fin de que sea posible desarrollar una atención sanitaria y social especializada.

ATENCIÓN SANITARIA

2- Es necesario generar una estructura que permita compartir el conocimiento e información a nivel nacional e internacional, con el fin de optimizar el uso de los recursos existentes y ayudar al diagnóstico, aumentar la coordinación entre profesionales y facilitar la investigación de enfermedades raras no diagnosticadas.

3- Es necesario que la Administración nacional de cada país desarrolle y financie de forma sostenible, programas nacionales dedicados específicamente a las enfermedades no diagnosticadas, lo cual facilitaría el acceso rápido y equitativo al diagnóstico.

4- En España, es necesario impulsar el Plan Nacional de Genómica y Medicina de Precisión, con referencia expresa a las enfermedades raras y la incorporación de la participación de los pacientes con el fin de garantizar el acceso al diagnóstico.

5- Así mismo, es de vital importancia dotar de continuidad al Plan Piloto para el Diagnóstico Genético impulsado en 2015 y ejecutado en 2017 con el fin de establecer y definir las rutas asistenciales de acceso al diagnóstico que se siguen en nuestro país.

6- Establecimiento de un protocolo de estudio genético previo a la concepción y homogeneización y ampliación del número de pruebas de cribado neonatal en todas las

Comunidades Autónomas de España, ya que las pruebas actualmente varían significativamente según la autonomía.

7- Implicar a los pacientes con el fin de abordar adecuadamente las prioridades de las personas con enfermedades raras no diagnosticadas y contribuir a mejorar la asistencia sanitaria.

8- Definir y generar un código específico en la Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE) para los casos sin diagnóstico o al menos uno vinculado al grupo de patologías (ejemplo: enfermedad metabólica no diagnosticada). Y también igualmente incluir en los registros de enfermedades raras autonómicos y nacional un código que identifique los casos sin diagnóstico.

9- Apoyar y potenciar los programas sin diagnóstico

que se desarrollan en nuestro país: el Programa de Enfermedades Raras sin diagnóstico (SpainUDP) del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) y el Programa de Enfermedades no Diagnosticadas (ENoD) del Centro de Investigación Biomédica en red de Enfermedades Raras (CIBERER).

10- Ampliar las posibilidades de acceso a tratamientos, ya que la ausencia de diagnóstico conlleva también la imposibilidad de acceder a ensayos clínicos o a un tratamiento innovador que pudiera ser capaz de frenar el avance de la enfermedad.

11- Conseguir un acceso rápido y equitativo a un abordaje terapéutico y tratamiento con los medicamentos apropiados en las distintas Comunidades Autónomas de España.

ATENCIÓN SOCIAL

12- La ausencia de diagnóstico tiene un gran impacto a nivel clínico, pero también desde la perspectiva social. Es necesario garantizar el acceso a ayudas técnicas, productos ortoprotésicos, adaptaciones como sistemas de comunicación o productos especiales de alimentación específicos que viven las familias sin un nombre de la enfermedad.

13- Recursos que, al no estar reconocidos para una enfermedad sin diagnóstico, suponen un grave impacto familiar y económico, con la consecuente necesidad de una atención psicológica capaz de ayudar al paciente y su entorno a abordar la nueva situación.

14- Esta realidad se extrapola también a otros aspectos que condicionan el apoyo a la familia. En concreto, es prioritario mejorar la valoración de la discapacidad, que también se ve influenciada ante la falta de un nombre a pesar de que el 80% de las enfermedades raras cursan con ella.

15- La falta de información sobre la enfermedad y de recursos específicos para abordar las enfermedades raras se agrava aún más en los casos sin diagnóstico, especialmente en ámbitos como la educación. En este campo, se debe frenar la situación por la que muchos menores ven reducida su actividad de ocio y en el aula respecto a la del resto de compañeros debido a la necesidad de mayor conocimiento sobre las implicaciones de la enfermedad.

16- Reconocer y poner en valor el tejido asociativo que trabaja para dar respuesta a las familias que enfrentan esta situación en España y que trabajan a nivel internacional de la mano de organizaciones como la Alianza Europea de Casos Sin Diagnóstico (SWAN Europe) y la Red Internacional de Casos Sin Diagnóstico (UDNI).

Familia D'Genes

Más de mil personas han sido socias de D'Genes en sus doce años de trayectoria

En la actualidad la entidad suma ya 625 socios

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes se precia de ser algo más que una entidad de patologías poco frecuentes. La asociación comenzó como una pequeña unión de padres de niños con enfermedades raras, un pequeño grupo que ha ido creciendo hasta convertirse en doce años en una gran familia, formada no sólo por afectados y familiares, sino también por profesionales de diferentes ámbitos y personas sin ninguna vinculación directa con las patologías poco frecuentes

más allá que las ganas de colaborar.

A lo largo de estos doce años, han formado parte de la asociación, en sus diferentes momentos, más de un millar de personas, algunas de las cuales por diversos motivos han causado baja en la asociación. Precisamente, en abril se sumó la persona con el número mil de asociada en la entidad, una cifra que para D'Genes supone sin duda todo un orgullo. En la actualidad la asociación cuenta con 625 socios pero el simbólico número mil repre-

senta a toda esa gran masa de personas que han querido en algún momento aportar su granito de arena para que podamos ayudar a las familias que conviven con patologías poco frecuentes.

Mil personas que se acercaron a D'Genes con ganas de ayudar y muchos de ellos también con la necesidad de ser ayudados y ante los que esperamos haber estado a la altura. Por lo menos, nuestro afán de servir para recoger sus necesidades y tratar de ayudarles a mejorar la calidad de vida de las

personas y familias con enfermedades raras sigue intacto. Desde D'Genes queremos reconocer la solidaridad de todas esas personas que en algún momento han formado parte de D'Genes y de manera especial agradecer a todos los socios que continúan apoyando este proyecto.

Muchas gracias a todos por hacer grande a la familia D'Genes y continuar dando aliento para mejorar la calidad de vida de las personas con enfermedades raras y sin diagnóstico.

La socia número 1.000 de la asociación, Blasi León, destaca de D'Genes que es "una asociación con mucho recorrido y potencia" y resalta el apoyo que reciben las familias

Blasi León es la socia número 1.000 de la asociación, un número redondo sin duda importante para la entidad y que queremos poner en valor. Hemos hablado con ella para rendir en su figura un reconocimiento a todos los socios de la entidad y conocer qué le ha llevado a formar parte de esta gran familia.

- ¿Cómo conociste D'Genes?

Fue a través del neurólogo de mi hijo; me animó a que formara parte de un grupo nuevo de epilepsia, dentro de D'Genes.

- ¿Por qué decidiste hacerte socia?

Pensé que podría conocer padres que se sintieran como yo, perdidos tras el diagnóstico o sin llegar a tenerlo.

- ¿Qué es lo que buscas en D'Genes y qué te puede aportar? Sensación de pertenencia a una asociación, que acoge distintas patologías y nos reúne a todos haciéndonos más fuertes, frente a nuestros retos diarios, acompañándonos en la búsqueda de calidad de vida para nuestros hijos, haciendo posible la visibilidad de todas las enfermedades poco frecuentes.

- ¿Cómo valora el papel del movimiento asociativo en el mundo de las enfermedades raras y el de D'Genes en particular? Muy activo en mi entorno y muy positivo, somos bienvenidos donde vamos, es una asociación con mucho recorrido y mucha potencia, por el equipo que lo dirige y conforma la Asociación.

- ¿Un mensaje animando a la gente a que se haga socia?

Ser socio de D'Genes te hace empático y saca lo mejor de cada uno, porque te hace sentirte que vas a poder con el reto que te enfrenta la vida, al tener un hijo tan único como el de cada uno de nosotros tenemos.



SER SOCIO



TIENE VENTAJAS

SI ERES SOCIO TIENES



Acceso gratuito a servicios de información y orientación, asesoramiento jurídico on line, asesoramiento psicológico, orientación laboral, ocio y tiempo libre, asesoramiento sexual y atención social on line

Acceso al 50% del coste real a la cartera de servicios de atención directa especializada de la asociación: fisioterapia, logopedia, estimulación cognitiva, estimulación multisensorial, reflexoterapia, hidroterapia, respiro familiar, atención domiciliaria, atención psicológica on line, escuelas vacacionales...

Acceso preferente o gratuito a actividades formativas: congresos, jornadas, WorkER...

Préstamo gratuito de productos de apoyo y ortopedia

Acceso al programa de becas de la asociación para personas y familias en situación de vulnerabilidad

Importantes deducciones fiscales de tus cuotas o aportaciones (hasta el 75% de desgravación fiscal en el caso de las personas físicas)

Posibilidad de participar en proyectos de salud y de investigación sobre enfermedades raras y conseguir los resultados de estudios que se publiquen

SI NO ERES SOCIO TIENES



Acceso gratuito al servicio de Información y Orientación

Posibilidad de pertenecer a grupos de trabajo y familias de una patología

Acceso a la cartera de servicios de atención directa siempre que haya disponibilidad de plaza y con un coste 50% superior al que abona un socio de la entidad

Acceso a actividades formativas con la tarifa estándar y siempre que haya plazas disponibles

D'Genes cuenta con un equipo profesional multidisciplinar que trabaja para mantener todos nuestros servicios y atender a las personas y familias con enfermedades raras y sin diagnóstico

**AYÚDANOS A SEGUIR
AYUDANDO**

ÚNETE A LA FAMILIA D'GENES

ÚNETE A LA FAMILIA D'GENES

696 14 17 08

info@dgenes.es

Colaboradores

