



BOLETÍN INFORMATIVO

MARZO de 2020<

D' Genes se queda en casa pero sigue trabajando por las enfermedades raras, las personas sin diagnóstico y sus familias



La situación que se está viviendo en España por la crisis del coronavirus ha alterado también el funcionamiento ordinario de D' Genes. Sin embargo, aunque D' Genes se quede en casa, sigue trabajando por las enfermedades raras y para atender a las personas que necesitan realizar cualquier consulta. Además, se han organizado sesiones on line de determinados servicios.

SÍGUENOS



www.dgenes.es

CONTENIDOS

- 1 PORTADA
- 2 CRISIS DEL CORONAVIRUS
- 3 DÍA MUNDIAL
- 4 FORMACIÓN Y VISIBILIDAD
- 5 GRUPOS DE TRABAJO
- 6 SENSIBILIZACIÓN
- 8 VISIBILIDAD
- 9 PROYECTOS
- 11 COLABORADORES

Crisis del coronavirus

D'Genes se queda en casa por la crisis del coronavirus pero sigue trabajando por las enfermedades raras, las personas sin diagnóstico y sus familias

Se ofrece a los usuarios la posibilidad de recibir sesiones de distintos servicios de atención directa de manera on line

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes, ante la situación que se vive en España por la crisis del coronavirus, también se ha quedado en casa, siguiendo las recomendaciones de las autoridades sanitarias y las directrices del estado de alarma.

Sin embargo, ello no impide que desde la asociación se siga trabajando por las enfermedades raras y su plantilla, acogéndose a la modalidad de teletrabajo, sigue al servicio de las personas que lo necesitan a través de los teléfonos 696 14 17 08 y 675 94 39 45 o el correo electrónico info@dgenes.es.

D'Genes se adapta a las circunstancias que se están viviendo por la pandemia pero sigue trabajando en la presentación de proyectos y otras gestiones.

Asimismo, el Servicio de Información y Orientación en Enfermedades Raras de D'Genes (SIO) funciona vía on line o telefónicamente, para resolver cuestiones o dudas.

Además, si bien los servicios de atención directa de manera presencial han quedado suspendidos hasta que cambie la situación, la asociación no quiere que sus usuarios pierdan el ritmo de trabajo que llevaban, por lo que ha ofrecido la posibilidad de recibir dichas sesiones de manera on line, en los servicios



que puedan llevarse a cabo.

En este sentido, el equipo profesional de D'Genes ofrece la posibilidad de sesiones on line en servicios como logopedia, fisioterapia, estimulación cognitiva, atención psicológica o autonomía personal, siempre que sea viable.

También se da continuidad vía on line al programa de apoyo educativo.

Asimismo, los profesionales de áreas como

fisioterapia también han grabado píldoras visuales con recomendaciones para el trabajo en casa, que hacen llegar mediante aplicaciones del móvil.

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 aten-

diendo al criterio de los profesionales.

Por otra parte, ante la situación generada por el COVID-19, D'Genes tuvo que suspender o aplazar algunas de las actividades programadas, como la VI Marcha Solidaria por las Enfermedades raras de Cehégín, que iba a tener lugar el 22 de marzo o la comida gala anual de entrega de los Premios D'Genes, que estaba prevista para el 19 de abril.

Asimismo, se ha teni-

do que aplazar el encuentro de familias Incontinencia Pigmenti en cuya organización se estaba trabajando y cuya fecha iba a ser los días 8 y 9 de mayo en Madrid.

En definitiva, proyectos que se han pospuesto para cuando la situación se estabilice y se pueda volver a la normalidad.

Desde D'Genes les mandamos toda nuestra fuerza en estos días y en esta situación que estamos viviendo.

Numerosa representación de D'Genes en el acto institucional organizado por FEDER en la Región de Murcia por el Día Mundial de las Enfermedades Raras



La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) celebró el 3 de marzo el acto institucional por el Día Mundial de las Enfermedades Raras en la Región de Murcia, que tuvo lugar en el Palacio de San Esteban. Durante el mismo se pudo escuchar el testimonio de personas que conviven con alguna enfermedad poco frecuente.

El acto contó con la intervención del presidente de la Comunidad Autónoma, Fernando López Miras; el presidente de FEDER y su Fundación y que a su vez preside D'Genes, Juan Carrión; y el miembro de la junta directiva de la FEDER David Sánchez. También estuvieron presentes la vicepresidenta regional y consejera de Igualdad, Mujer, LG-



TBI, Familias y Política Social, Isabel Franco, y el consejero de Salud, Manuel Villegas. Carrión puso énfasis en la importancia de seguir avanzando para mejorar la calidad de vida de las personas que conviven con enfermedades raras y remarcó el lema de la campaña del Día Mundial de este año, "Crecer contigo, nuestra esperanza".

El jefe del Ejecutivo autonómico, Fernando López Miras, destacó que "desde el Gobier-

no regional hemos reforzado la atención integral a las personas con enfermedades raras y a sus familias, buscando objetivos claros y concretos, como el diagnóstico precoz de estas patologías, gracias a un modelo de coordinación entre profesionales sanitarios y de otros ámbitos como el social o el educativo".

Durante el acto, el presidente se refirió a los avances realizados en el marco del Plan Integral de Enfermedades Raras

de la Región de Murcia (PIER) y aseguró que "en la Región de Murcia queremos seguir siendo ejemplo de trabajo coordinado, multidisciplinar y transversal".

El acto concluyó con la foto de todos los presentes. Entre los asistentes hay que destacar la numerosa representación de miembros de D'Genes, con quince personas, entre ellos los miembros de la junta directiva Diego Bernal, Mery Ballester y Verónica Cano.

Una alumna del CEIP Atalaya gana un concurso de cortos matemáticos de su colegio con un trabajo sobre enfermedades raras

Transmitir lo que representan las enfermedades raras se puede hacer de muchas maneras y una joven de Cartagena lo ha hecho de una manera muy original, con un corto que además le ha valido ganar un concurso

de su colegio, el CEIP Atalaya de Cartagena. Una alumna de este centro educativo, Erica González, hermana de Leyre, una joven de D'Genes cn Ehler Danlos ha realizado un vídeo titulado "¿Cuánta magia

ves en lo raro?" en el que explica las principales cifras y otros aspectos en torno a las enfermedades raras y con el que ha ganado la Gala de cortos matemáticos de dicho colegio.

El corto finaliza con la



intervención de varios niños y adolescentes con patologías poco frecuentes o sin diagnóstico, po-

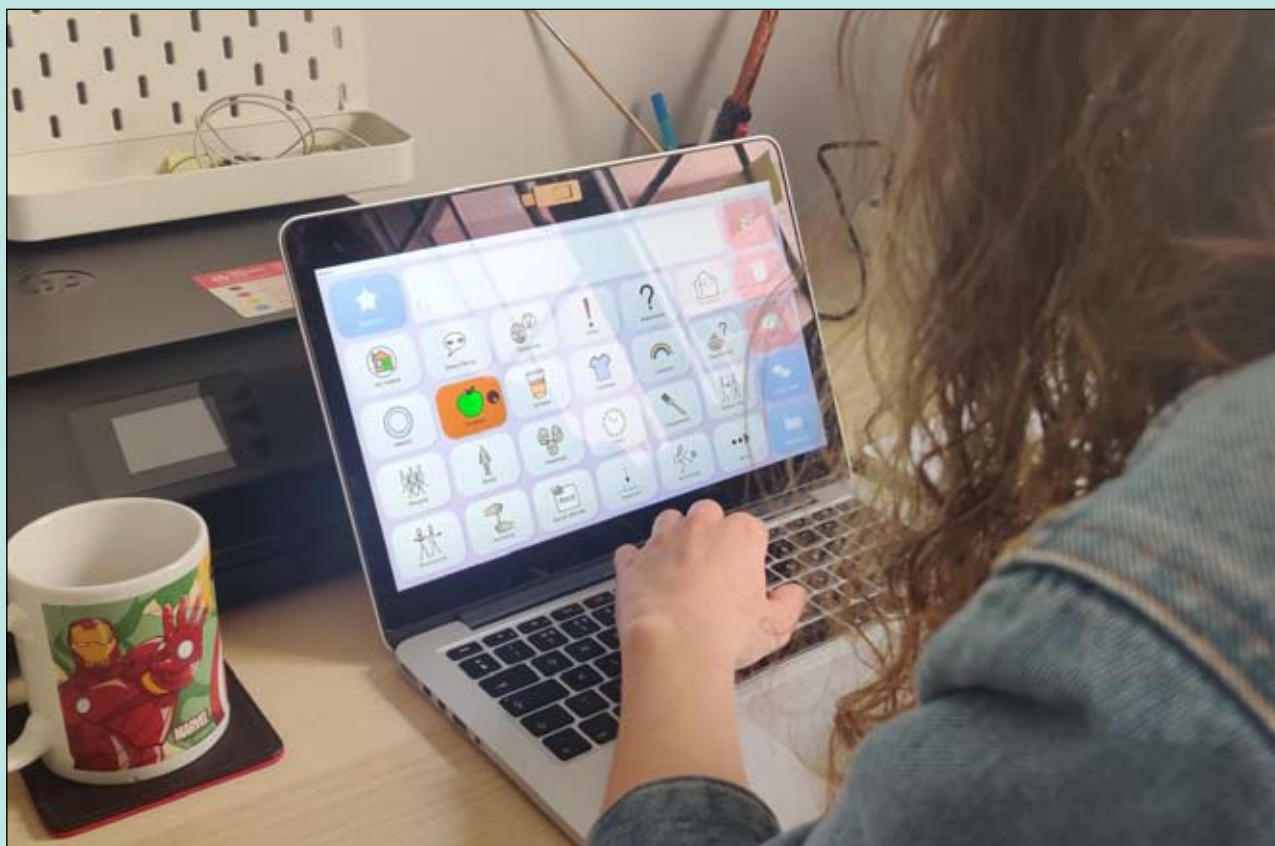
niendo en valor que todos los días hacen magia al levantarse e intentar tener una vida normal.

Profesionales de D'Genes se forman en el programa de comunicación alternativa Grid 3, gracias a Iris Bond y Asociación ELA Región de Murcia

Gracias a la Asociación ELA Región de Murcia e Iris Bond, profesionales de la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes se han estado formando en sistemas de comunicación para enfermos con esclerosis lateral amiotrófica y para otro tipo de usuarios.

Los profesionales de D'Genes han seguido un curso on line de formación en Grid 3, un programa para la comunicación alternativa, el acceso al ordenador y control del entorno, que permite el control del ordenador con la mirada.

Profesionales de ámbitos como la fisioterapia, estimulación cognitiva, educación o logopedia han seguido una acción formativa muy interesante sobre el manejo de este sistema de comunicación.



D'Genes participa en la III Muestra de Voluntariado UCAM Cartagena



La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes participó en la III Muestra de Voluntariado UCAM Cartagena, que se de-

sarrolló en los primeros días de marzo en la Plaza de Héroes de Cavite. Esta Muestra de Voluntariado estaba organizada

por la Universidad Católica en la ciudad portuaria en el marco de las Jornadas de Caridad y Voluntariado.



Una treintena de asociaciones sin ánimo de lucro, entre ellas D'Genes, tomaron parte en esta muestra. La asociación dio a conocer la labor

que desarrolla y servicios que presta para mejorar la calidad de vida de personas y familias que conviven con enfermedades raras.

Grupos de trabajo

D'Genes pone en marcha un grupo de trabajo del Síndrome de Alagille

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes ha puesto en marcha desde el mes de marzo un grupo de trabajo de Síndrome de Alagille (ALGS), con el apoyo de la Alianza de Síndrome de Alagille (ALGSA) y con la finalidad de unir tanto a personas y familias que conviven con esta patología, como a los médicos expertos en ella en España.

Entre sus objetivos principales figuran la creación de un registro de pacientes con ALGS en España y la identificación de los profesionales expertos en esta patología. Esto permitirá poner en valor experiencia y conocimiento en esta enfermedad rara y facilitará la colaboración entre pacientes y médicos expertos para la identificación y atención de las principales necesidades socio-sanitarias de este colectivo.

El grupo estará coordinado por Sandra Beltrán M., Licenciada en Comunicación Social y madre de un niño con ALGS que fue trasplantado de hígado a los 2 años de edad. Ella es miembro de la asociación D'Genes y colabora directamente con la ALGSA. Actualmente representa a los pacientes en la Red Europea de Referencia en Trasplante Infantil TRANSPLANTCHILD dirigida por España desde la Fundación IdiPAZ, es miembro de



El presidente de D'Genes, Juan Carrión, junto a la coordinadora del grupo de trabajo D'Genes Alagille, Sandra Beltrán, y el hijo de ésta, Santiago Morán

NUPA (Asociación española de ayuda a niños, adultos y familias con trasplante multi-visceral y afectados de fallo intestinal y nutrición parenteral) y de la Asociación de Trasplantados de Hígado de la Comunidad de Madrid (ATHCM).

Además, el grupo contará también con el apoyo de una trabajadora social de D'Genes, para orientar y dar respuesta a necesidades que planteen sus integrantes. Otros objetivos del grupo son la identificación de las actuales líneas de investigación abiertas en ALGS y los ensayos clínicos de medicamentos para facilitar la participación de los pacientes y dinamizar la puesta en funcionamiento de recursos que con-

tribuyan 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 ALGS, y promoverá el primer encuentro de familias con ALGS y especialistas en ALGS en España para tratar los temas de interés para los afectados y sensibilizar sobre el Síndrome de Alagille. Las personas interesadas en formar parte de este grupo de trabajo, bien sean afectados por esta patología o familiares, deben ponerse en contacto con D'Genes a través del teléfono 968 07 69 20 o a través del email alagille@dgenes.es.



ASPECTOS CLAVE

ALGS

SÍNDROME DE ALAGILLE (ALGS)

ALGS es una enfermedad raro y congénita que puede afectar múltiples órganos incluyendo hígado, corazón, riñón, huesos y ojos, alterando su desarrollo debido a una mutación en los genes **JAGGED 1** y **NOTCHED 2** en la fase embrionaria del feto. En los casos de mayor afectación cardíaca, la morbilidad aumenta.

INCIDENCIA DE ALGS?
La incidencia del Síndrome de Alagille es 1/30,000 nacimientos. Afecta por igual ambos géneros sin distinción geográfica, racial o étnica. Se puede heredar o puede ser el resultado de una mutación genética espontánea.

CÓMO IDENTIFICAR ALGS?
Las características más comunes de este síndrome incluyen estenosis de arterias y venas en todos los sistemas afectados. Como generalmente el hígado es el órgano más afectado se observa **colestasis** (no fluye la bilis del hígado hacia el intestino), **ictericia** (color amarillo en ojos y piel), dificultad para crecer y engordar, **prurito** (picores en la piel) y **heces pálidas o acólicas**.

COMPLICACIONES MÁS FRECUENTES DEL ALGS?
Las complicaciones más frecuentes de ALGS incluyen fallo hepático, hipertensión portal y problemas de desarrollo/crecimiento. Quienes padecen este síndrome generalmente tienen una combinación de complicaciones. La hipertensión portal y las alteraciones de los factores de coagulación representan un riesgo continuo de sangrado digestivo ya que el sistema circulatorio se adapta a la presión y desarrolla varices esofágicas.

Entre 10% y 30% de las personas que tienen Síndrome de Alagille necesitarán un trasplante de hígado.

Fuente: www.transplantchild.org
<https://www.transplantchild.org/informacion/trasplante-de-higado/sindrome-de-alagille/>

Sensibilización

D'Genes impartió un cuentacuentos a alumnos de Educación Infantil del colegio Tierno Galván de Totana para sensibilizar sobre las enfermedades raras

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes llevó a cabo recientemente un cuentacuentos en el CEIP Tierno Galván de Totana, en el marco de las acciones de sensibilización que desarrolla para acercar la realidad de las patologías poco frecuentes al ámbito educativo. Participaron un total de seis clases de Educación Infantil de dicho centro educativo que disfrutaron con el cuentacuentos impartido por el coordinador del área de Educación de D'Genes, Pedro Tudela. Con estas actividades se pretende sensibilizar a los más pequeños sobre las enfermedades raras y darles visibilidad con el objetivo además de fomentar la inclusión.



Sensibilización

Alumnos del CEIP Ricardo Codorniu de Alhama de Murcia se acercan a las enfermedades raras a través de un cuentacuentos



La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes impartió un cuentacuentos en el CEIP Ricardo Codorniu de Alhama de Murcia, en el marco de las actividades organizadas por el Día Mundial de las Enfermedades Raras y para sensibilizar sobre las patologías poco frecuentes. Participaron un total de 150 alum-

nos de todo el ciclo de Educación Infantil que disfrutaron con el cuentacuentos por parte del coordinador del área de Educación de D'Genes, Pedro Tudela.

La próxima sesión se realizará el próximo miércoles, 11 de marzo, y está dirigida a los cursos de 1º, 2º y 3º de Educación Primaria.



Visibilidad

Una delegación de D'Genes participó el 8 de marzo en la V Carrera de la Mujer de Murcia



Una delegación de la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes participó en la V Carrera de la Mujer de Murcia, que se celebró el domingo 8 de marzo organizada por el periódico La Opinión de Murcia y el Ayuntamiento de Murcia.

Un grupo de mujeres, entre las que había profesionales de la asociación, socias y voluntarias, tomaron parte en esta cita lúdica y deportiva que recorrió un circuito urbano de cinco kilómetros por calles de Murcia.

Además, la carrera tuvo también un aire solidario y al término de la misma se hizo entrega a D'Genes y a la asociación Zancadas sobre ruedas de sendos cheques solidarios. Desde D'Genes se quiere agradecer a la organización su apoyo no solo por la aportación recibida sino también por la oportunidad para dar visibilidad a las patologías poco frecuentes.



PROYECTOS

Ya se puede apoyar el proyecto de Cuidados Paliativos Pediátricos de D' Genes en la plataforma HelpUp



La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes trata de recaudar fondos para su proyecto de Cuidados paliativos pediátricos a través de la plataforma HelpUp, software de responsabilidad social corporativa..

Es fácil y sencillo colaborar y además no cuesta nada, ya que se trata de apoyarlo con monedas solidarias gratuitas llamadas ups, sin coste real para quien las dona, pero que se pueden materializar posteriormente al cumplir el objetivo en apoyo económico por parte de un sponsor.

Desde D'Genes se anima a apoyar el proyecto con muchas ups, para conseguir recaudar las monedas solidarias necesarias y que posteriormente alguna empresa se haga cargo de asumir el mecenazgo.

Para apoyar este proyecto, en primer lugar hay que registrarse de manera gratuita en la plataforma HelpUp.

Una vez registrados hay que buscar el proyecto de D'Genes y donar las monedas solidarias.

Además, con diferentes acciones se pueden conseguir más ups para seguir donándolas a D'Genes. Una manera de obtener más monedas solidarias es simplemente entrar cada día en HelpUp o bien invitando a amigos a hacerlo.

El enlace para acceder directamente es <https://www.helpup.com/organizations/asociacion-de-enfermedades-raras-dgenes/projects/atencion-domiciliaria-en-cuidados-paliativos-pediatricos>

Apoya el proyecto de Cuidados paliativos pediátricos de D, Genes en la plataforma HelpUp

No te costará nada porque aportas monedas solidarias gratuitas.

Sólo tienes que seguir unos sencillos pasos:

Regístrate de manera gratuita en la plataforma HelpUp



Puedes buscar nuestro proyecto y registrarte en

<https://www.helpup.com/organizations/asociacion-de-enfermedades-raras-dgenes/projects/atencion-domiciliaria-en-cuidados-paliativos-pediatricos>

Apoya con ups nuestro proyecto



Las ups son monedas solidarias sin coste real pero que luego se pueden materializar en apoyo económico por parte de un sponsor. Para donar ups pincha en el logo verde que aparece a la derecha de la página del proyecto

Consigue más ups para seguir apoyándonos

Puedes sumar más ups de varias maneras, entre ellas, entrando cada día en la aplicación de HelpUp o invitando a amigos, acciones con las que conseguirás más ups que puedes seguir destinando al proyecto de D'Genes



PARA APOYARNOS NO HACE FALTA DINERO, SOLO GANAS DE AYUDAR

PROYECTOS

D' Genes participa con su proyecto del Centro Multidisciplinar "Pablo Ramírez García" en El Coronil (Sevilla) en la iniciativa VI Brindis Solidario de Bodegas Protos

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes participa con su proyecto del futuro Centro Multidisciplinar "Pablo Ramírez García" en El Coronil (Sevilla) en la iniciativa VI Brindis Solidario. Esta iniciativa apoya acciones solidarias de interés general, realizadas por entidades no lucrativas. La candidatura que obtenga más votos recibirá una aportación de 10.000€ en metálico para hacer realidad su proyecto.

Los usuarios de Facebook votarán por su proyecto solidario favorito y aquel que consiga más votos será el ganador, por lo que desde D'genes animan a votar por el proyecto de la entidad.

La votación estará abierta al público mediante una aplicación informática alojada en la página oficial de Bodegas Protos en Facebook: <https://www.facebook.com/BodegasProtos>. Podrán votar todos los ciudadanos de cualquier nacionalidad que tengan un perfil real en Facebook.

El periodo de votación de proyectos por parte de los amigos de Bodegas Protos en Facebook estará abierto hasta el 4 de mayo de 2020.

El Centro Multidisciplinar de Atención Integral a Personas y Familias Sin Diagnóstico y con Enfermedades Raras "Pablo Ramírez García" será un centro innovador y pionero ubicado en El Coronil, de referencia en atención temprana y de atención integral a personas afectadas y familias con enfermedades raras. Este Centro estará gestionado por la Asociación de Enfermedades Raras y utilidad pública D'Genes.

Todos los servicios que ofrecemos a nuestros beneficiarios se realizarán en nuestras instalaciones (Servicio de Atención Social, Servicio de Información y orientación sobre enfermedades raras, Servicio de Psicología, Fisioterapia, Logopedia, Estimulación Cognitiva, Reflexología, Respiro familiar).



VI BRINDIS Solidario

info@brindissolidarioprotos.com

¿QUÉ ES? PROYECTOS CANDIDATOS VOTA GANADORES BODEGAS PROTOS

Buscar dgenes

Se han encontrado 1 proyecto(s)

DGENES
ASOCIACION DE ENFERMEDADES RARAS DGENES

APERTURA DEL CENTRO MULTIDISCIPLINAR DE ATENCIÓN A PERSONAS Y FAMILIAS CON ENFERMEDADES RARAS Y SIN DIAGNOSTICO PABLO RAMIREZ GARCIA

NO EXISTE NINGÚN CENTRO EN ESPAÑA PARA PERSONAS SIN DIAGNOSTICO Y ENFERMEDADES RARAS. LA PROPUESTA ES LA CREACIÓN DE UN CENTRO MULTIDISCIPLINAR.

Descripción del proyecto

El Centro Multidisciplinar de Atención Integral a Personas y Familias Sin Diagnóstico y con Enfermedades Raras "Pablo Ramírez García" será un centro innovador y pionero ubicado en El Coronil, de referencia en atención temprana y de atención integral a personas afectadas y familias con enfermedades raras. Este Centro estará gestionado

por la Asociación de Enfermedades Raras y utilidad pública D'Genes.

Todos los servicios que ofrecemos a nuestros beneficiarios se realizarán en nuestras instalaciones (Servicio de Atención Social, Servicio de Información y orientación sobre enfermedades raras, Servicio de Psicología, Fisioterapia, Logopedia, Estimulación Cognitiva, Reflexología, Respiro familiar).

El método de trabajo que D'Genes aplica a los usuarios es un abordaje terapéutico multidisciplinar de atención integral e individualizada y adaptada a las necesidades de cada persona. Todas las demandas son canalizadas en una primera consulta por el servicio de atención social para ofrecerles una orientación e información necesaria. Tras el análisis de sus necesidades el resto del equipo profesional realiza una valoración exhaustiva no solo del individuo sino de su entorno social (necesidades, físicas, psíquicas, familiares, educativas, etc.) que determinarán el tipo de servicio más adecuado a sus necesidades.

La aplicación del tratamiento sigue unos objetivos pautados con el usuario y/o familia que son reevaluados periódicamente. Este método de trabajo se llevará a cabo en el Centro Multidisciplinar de atención integral para personas con enfermedades raras, sin diagnóstico y sus familias.



Web: <http://www.dgenes.es>

Ámbito: TOTANA

Fecha Inicio y final: 01/01/2020 - 31/12/2020

Presupuesto: 60000

Colaboradores

