



DE INTERÉS

- Los días 13 y 14 de noviembre se celebrará en Murcia el VII Encuentro Iberoamericano de Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes, organizado por D'Genes y ALIBER.
- Además, los días 15 y 16 de noviembre Murcia acogerá también el XII Congreso Internacional de Enfermedades Raras

SÍGUENOS



www.dgenes.es

CONTENIDOS

- 1 PORTADA
- 2 FORMACIÓN
- 4 SOLIDARIDAD
- 8 RECONOCIMIENTO
- 9 X FRÁGIL
- 10 INICIATIVAS
- 12 AGENDA
- 14 PATROCINADORES

BOLETÍN INFORMATIVO

OCTUBRE de 2019<

Formación y convivencia, pilares del XII Congreso Internacional de ER

**MURCIA
DEL 13 AL 16
DE NOVIEMBRE
DE 2019**

XII CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS (DÍAS 15 Y 16)

**VII ENCUENTRO IBEROAMERICANO
DE ENFERMEDADES Raras,
HUÉRFANAS O POCO FRECUENTES
(DÍAS 13 Y 14)**

***Las enfermedades
raras, ante el reto
de un abordaje global***

ORGANIZA



COLABORA

En sólo unos días, D' Genes estará inmersa en una de sus actividades más importantes: el XII Congreso Internacional de Enfermedades Raras. Después de meses de organización, los días 15 y 16 de noviembre Murcia volverá a ser punto de encuentro de profesionales, afectados, familias, estudiantes, representantes de asociaciones... en torno a las enfermedades raras. Serán días para el debate, el análisis, el aprendizaje y sobre todo la convivencia. Si no se han inscrito aún están a tiempo de hacerlo. Les esperamos a todos en nuestro XII Congreso.

Formación

Se celebró el curso “Actualización y avances en el Síndrome X Frágil”, de la Universidad Internacional del Mar, con la implicación de D’Genes

El “Curso de actualización y avances en el Síndrome X Frágil: Nuevos desafíos”, de la Universidad Internacional del Mar (UNIMAR), que contaba con la implicación de la Asociación de Enfermedades Raras D’Genes, se llevó a cabo los días 9,10 y 11 de octubre.

El curso, con una duración de 25 horas, fue dirigido por el director de D’Genes, Miguel Ángel Ruíz Carabias, y entre sus ponentes también intervinieron el presidente de D’Genes, Juan Carrión, y la responsable del grupo D’Genes X Frágil, Encarna Bañón.

Estaba dirigido a aquellas personas y familias que conviven con Síndrome

X Frágil y/o por una patología poco frecuente, familiares, profesionales, organizaciones sociales, representantes de asociaciones, estudiantes y público en general, interesados en la temática del Síndrome X Frágil o de las enfermedades raras.

El programa formativo fue inaugurado por la directora de la Universidad Internacional del Mar, M^a José Portillo; el concejal de Juventud de Águilas, Juan Andrés Torres; y el director del curso, Miguel Ángel Ruíz Carabias. En la primera jornada se pudieron escuchar testimonios de afectados y familiares, así como conocer avances y actualizaciones en

tratamientos. Asimismo, se presentaron buenas prácticas de asociaciones de X Frágil y la doctora Yolanda de Diego habló de nuevos retos en investigación.

El segundo día, la jornada incluyó charlas sobre diagnóstico, investigación y tratamientos. En concreto, intervinieron Lourdes Ceán Cabrera, médico Adjunto de la Sección de Neuropediatría del HCUVA; Guillermo Glover, jefe de Sección de Genética Molecular. Centro de Bioquímica y Genética Clínica de Murcia; Eduardo Martínez Salcedo, jefe de Sección de Neuropediatría del Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca;

Maria José Sánchez Soler, médico adjunto de Sección de Genética Médica del Servicio de Pediatría Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca y Fuensanta Robles, jefe de Programa de Salud Mental Infantojuvenil del Centro de Salud Mental de San Andrés.

Por último, el viernes se dedicó a analizar buenas prácticas desde la Administración, y se contó con la participación de José Francisco Castañón, responsable de formación del Plan integral de enfermedades raras de la Región de Murcia (PIER); Miguel Ángel Ruiz, que dio cuenta del convenio educativo de D’Genes y la Consejería de Educa-

ción.

Asimismo, se dedicó un espacio a la educación, con una mesa redonda en la que intervinieron Doria Peñalver, directora de centro Dado y profesora asociada de la Universidad de Murcia, para hablar de necesidades educativas especiales; y Ana Peinado, profesora asociada de la Universidad de Murcia, para hablar de gestión emocional.

Posteriormente, la coordinadora del grupo D’Genes X Frágil dio a conocer la I Guía educativa en Síndrome X Frágil y junto a Doria Peñalver realizaron un análisis de intervención en el aula de un caso de X Frágil.



Formación

La Consejería de Salud concede el reconocimiento de interés sanitario al XII Congreso Internacional de Enfermedades Raras

D'Genes beca con la inscripción y comidas gratuitas a sus socios

Se están ultimando todos los detalles para la celebración del XII Congreso Internacional de Enfermedades Raras. Esta acción formativa está organizada por D'Genes y se desarrollará en dos sesiones los días 15 y 16 de noviembre. Un buen número de ponentes pondrán su experiencia y trabajo sobre la mesa, mientras que también se desarrollarán talleres y se podrá escuchar el testimonio de personas que conviven de manera directa o a través de familiares con una patología poco frecuente.

Además, en esta nueva edición del Congreso, éste se completará y complementará con eventos satélites, como el Simposium de Sin Diagnóstico.

De nuevo la Consejería de Salud ha reconocido el interés sanitario de esta acción. Este reconocimiento, que ya ha



obtenido este congreso en anteriores ediciones, es una muestra más de la importancia de este foro sobre patologías poco frecuentes, que reunirá a un buen número de ponentes para abordar, desde un enfoque multidisciplinar,

diferentes aspectos relacionados con enfermedades de baja prevalencia.

Las inscripciones están abiertas hasta el 7 de noviembre y desde D'Genes se anima a familias, estudiantes y profesionales a que se inscriban y

participen en esta acción formativa en la que se abordan cuestiones de interés de las enfermedades raras desde un enfoque multidisciplinar pues se hablará de terapias, actualizaciones diagnósticas, avances en investigación...

Reunión de coordinación de D'Genes con el equipo de cuidados paliativos pediátricos del Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca

El presidente de la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes, Juan Carrión, y el director de la misma, Miguel Ángel Ruiz, se han reunido con responsables de la Unidad de Cuidados paliativos pediátricos del Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca. Durante el encuentro, se ha realizado un seguimiento del programa de Cuidados paliativos pediátricos en enfermedades raras en el que participan de manera conjunta, cuyo objetivo es mejorar la atención y calidad de vida de los pacientes pediátricos con patologías poco frecuentes y

sus familias en situación de enfermedad terminal o sin respuesta al tratamiento, de una manera integral e individualizada, garantizando el respeto a su dignidad y el derecho a su autonomía.

Actualmente, D'Genes, en el marco de este proyecto, atiende a cerca de cuarenta casos a los que presta apoyo psicológico y trata de resolver necesidades e inquietudes desde el área de trabajo social.

El proyecto de Cuidados paliativos pediátricos que desarrolla D'Genes ha sido reconocido por la gran labor que presta. En concre-

to, hace un par de años fue galardonado en la II edición de los Premios Somos Pacientes, que reconocen el esfuerzo, la dedicación, el talento y la imaginación que las asociaciones de pacientes emplean a lo largo del año para ofrecer asistencia, servicios y soluciones a sus asociados y a la sociedad en general.

Además, recientemente ha sido uno de los proyectos más votados por los internautas en la convocatoria "Contigo, 50 y más" de Cinfa, quedando en el puesto 14 de entre más de seiscientos iniciativas presentadas.



Solidaridad

El circuito de Las Salinas de Alhama de Murcia acogió una prueba de motocross del Campeonato Regional, solidaria con D'Genes

El circuito de Las Salinas de Alhama de Murcia acogió el domingo 20 de octubre una prueba de motocross del Campeonato Regional, que como en años anteriores, volvió a ser solidaria con la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes, a quien se destinará el total de la recaudación de la venta de entradas. A pesar de la lluvia que hizo acto de aparición en esa jornada, la prueba se pudo desarrollar y representantes de la D'Genes colaboraron incluso en la entrega de trofeos.

La prueba estaba organizada por el Moto-club Alhama y contaba con la colaboración de la Real Federación de Motociclismo Española, la Federación de Motociclismo de la Región de Murcia, el Ayuntamiento de Alhama de Murcia y la Comunidad Autónoma. D'Genes contó con un stand en el que ofreció información acerca de la asociación y las enfermedades raras, a la vez que puso a disposición de las personas interesadas, artículos solidarios como camisetas o balones.



El equipo Reto yo si puedo hace entrega a D'Genes de 12.200 euros recaudados con su reto #pasitos 2019

El equipo Team Reto yo si puedo ha recaudado 12.200 euros con su reto #pasitos 2019 para la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes. Gracias a su participación en más de un centenar de pruebas deportivas, este equipo de atletas ha conseguido recaudar esta importante cantidad a lo largo de la temporada 2018-19. Esta aportación solidaria se destinará a sufragar parte del equipamiento del futuro Centro Multidisciplinar de atención integral a personas y familias con enfermedades raras que D'Genes va a poner en funcionamiento en Lorca. La entrega de esta apor-

tación solidaria tuvo lugar en un acto en el que se contó con la asistencia del alcalde de Lorca, Diego José Mateos; y representantes del equipo Reto yo si puedo. En representación de D'Genes asistieron su presidente, Juan Carrión; el director, Miguel Ángel Ruíz; y socios y usuarios de la delegación de Lorca. Desde D'Genes se quiere dar las gracias al Team Reto yo si puedo por su solidaridad y apoyo ya que además de recaudar fondos para la asociación, han contribuido a lo largo de todo este último año a dar visibilidad a las patologías poco frecuentes.



Solidaridad

Fin de se semana solidario en Totana con buen ambiente, música, corte de jamón solidario y barra a beneficio de D ' Genes y AELIP



Fin de semana solidario en Totana los días 27 y 28 de noviembre con varias actividades a beneficio de la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes y la Asociación Internacional de Familiares y Afectados de Lipodistrofias (AELIP). En el marco de los actos conmemorativos del 40 aniversario del Trasvase Tajo Segura

en Totana se celebró un concierto en la plaza de la Balsa Vieja en la noche del sábado con III Corte de Jamón Solidario y barra solidaria a beneficio de D'Genes y AELIP. Numerosas personas se acercaron a disfrutar de la música y además, tuvieron la oportunidad de colaborar con ambas asociaciones de patologías poco frecuentes

mientras se tomaban algo en la barra. Y al día siguiente, en el entorno del Santuario de La Santa se dispuso también de barra solidaria y corte de jamón solidario, que lógicamente se vio condicionado en cuanto a su desarrollo por las inclemencias meteorológicas, que obligaron a suspender otras actividades conmemorativas

del 40 aniversario del Trasvase, pero que no impidió que un buen número de personas se acercaran a tomar el aperitivo a la vez que colaboraban con ambas entidades. Desde D'Genes se agradece a todas las personas, entidades y empresas que de una manera u otra han colaborado, como la Comunidad de Regantes

Trasvase Tajo segura de Totana, la Asociación de Expertos Cortadores de Jamón de la Región de Murcia (ASOJAM), Aquadeus, Estrella Levante, ElPozo, Craleo, Preel y Distribuciones El Lute. Además, días después se procedió a realizar un nuevo corte de jamón solidario, esta vez enmarcado en la Feria Outlet.

Solidaridad

Numerosas personas toman parte en la ruta solidaria por Sierra Espuña a favor de D'Genes, organizada en el marco de la Semana del Voluntariado de ICL

Numerosas personas tomaron parte el domingo 27 de octubre en la ruta solidaria por Sierra Espuña a favor de la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes, organizada por la empresa ICL Specialty Fertilizers Iberia en el marco de su Semana del Voluntariado "Comprometidos con nuestras comunidades".

La ruta tenía carácter solidario pues los participantes han tenido la oportunidad de realizar aportaciones voluntarias en la hucha solidaria habilitada y cuya recaudación se destinará a la asociación D'Genes. La ruta, apta para todas las edades, consistió en un recorrido aproximado de 6 kilómetros

de nivel fácil, en el que han participaron mayores y pequeños, y a cuyo término se llevó a cabo también una plantación de plantas autóctonas y un almuerzo.

Desde la asociación D'Genes se quiere dar las gracias a todas las personas que quisieron participar en esta actividad y a ICL por su solidaridad y colaboración para dar visibilidad a las patologías poco frecuentes y su solidaridad.



Hucha solidaria y mesa informativa

Del 28 al 31 de octubre, en la recepción del edificio de Administración de la empresa ICL Specialty Fertilizers Iberia en Totana se habilitó un punto informativo y divulgativo sobre la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes y patologías poco frecuentes.

Además, se colocó una hucha solidaria para recoger las aportaciones voluntarias de las personas que deseen colaborar y que se destinará a fomentar el programa de Respiro familiar domiciliario que lleva a cabo la asociación.



Solidaridad y visibilidad

La 12 Vespaliada celebrada en Murcia, solidaria con D'Genes gracias a un sorteo de regalos

La 12 Vespaliada organizada por el Club Vespalia Murcia y celebrada en Murcia, sirvió un año más para dar visibilidad a las patologías poco frecuentes, además de recaudar fondos para la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes.

Entre las actividades que tuvieron lugar en la jornada del 12 de octubre, se llevó a cabo una rifa de regalos donados por la Peña Barcelonista de Totana, cuyos beneficios se destinarán a D'Genes. Desde la asociación se quiere agradecer al Club Vespalia que un año más haya colaborado y permitido que en este evento se pueda celebrar dicho sorteo a beneficio de la asociación de patologías poco frecuentes. Asimismo, se quiere



dar las gracias una vez más la colaboración de la Peña Barcelonista de Totana mediante la donación de los regalos que se sortearon.

Asimismo, se quiere



D'Genes Sin Diagnóstico imparte una charla a alumnos del IES Castillo de Cote de Montellano (Sevilla)

D'Genes Sin Diagnóstico ofreció una charla a alumnos del ciclo formativo de grado medio Atención a personas en situación de dependencia del IES Castillo de Cote de Montellano (Sevilla).

En concreto, la coordinadora del grupo de trabajo D'Genes Sin Diagnóstico, Silvia García Castellanos,

ofreció una charla para el módulo profesional Apoyo a la comunicación de dicho entorno educativo, en el que, entre otras cuestiones, explicó cómo pueden ayudar los sistemas de comunicación y las nuevas tecnologías a la calidad de vida de las personas con enfermedades raras y sin diagnóstico.

Caser Residencial Alameda de Lorca hace entrega a D'Genes de los juguetes de una recogida solidaria a beneficio de la asociación



Responsables de Caser Residencial Alameda de Lorca hicieron entrega esta semana a D'Genes de los juguetes recogidos para la asociación en el marco del proyecto "12 meses, 12 asociaciones", y que durante un mes estuvo dedicado a esta entidad de enfermedades raras.

Para Caser Residencial Alameda la Responsabilidad Social constituye una de sus principales

señas de identidad y por ello, durante este año está desarrollando el proyecto "12 meses, 12 asociaciones", con el objetivo de dedicar un mes a una asociación diferente. Además de la recogida solidaria de juguetes se colocó una "Hucha Solidaria", acciones con las que además se ha podido dar visibilidad y difusión a la labor de D'Genes en Lorca y zona de influencia.

La Peña Barcelonista de Roldán, solidaria con D'Genes en su décimo aniversario



La Peña Barcelonista de Roldán, que celebraba el pasado sábado 28 de septiembre su X aniversario, quiso tener presente el compromiso y la solidaridad con las enfermedades raras y más concretamente con las asociaciones D'Genes y AELIP, a las que en tantas ocasio-

nes ha ayudado dando visibilidad en todos los eventos que esta peña organiza.

En esta ocasión tan especial, la Peña Barcelonista de Roldán, quiso una vez más aportar su granito de arena celebrando una rifa solidaria en la que se sortearon numerosos

obsequios para recaudar beneficios a nombre de ambas entidades.

El presidente de D'Genes, Juan Carrión Tudela, quiere mostrar su agradecimiento a todos los socios de la Peña Barcelonista de Roldán y de forma especial a su presidente.

Reconocimiento

D' Genes recibe, en el transcurso de una gala en Madrid, uno de los reconocimientos de la acción solidaria "Contigo, 50 y más"

La Asociación de Enfermedades Raras d'Genes recibió uno de los reconocimientos de la acción solidaria "Cinfa: Contigo, 50 y más", al ser una de las entidades más votadas en dicha iniciativa.

El acto tuvo lugar en Madrid, donde se celebró la gala "Contigo, 50 y más" de Cinfa, en la que se homenajeó a las 50 entidades de pacientes seleccionadas por votación popular para recibir 5.000 euros, con motivo de su 50 aniversario. Con estas aportaciones, las entidades podrán hacer realidad sus proyectos para mejorar la calidad de vida de los pacientes y sus familiares.

La gala, conducida por Javi Nieves y Mar Amate, contó con la presencia de Enrique Ordieres y Juan Goñi, presidente y director general de Cinfa, respectivamente,



te, y de M^a Jesús Lamas, directora de la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios (AEMPS). Además, actuaron en directo Diego Cantero (Funambulista), David

Otero y Rozalén.

Con motivo de su 50 aniversario, la compañía Cinfa puso en marcha la acción solidaria "Cinfa: Contigo, 50 y más", mediante la que acordó conceder 50 pre-

mios de 5.000 euros a las 50 entidades más votadas, desde junio, mes en el que se abrió el plazo de votaciones, hasta septiembre. La asociación D'Genes, que concurrió con su pro-

yecto de Cuidados paliativos pediátricos, quedó en el puesto número 14 de entre las 613 asociaciones presentadas, con 12.826 un total de votos a su favor.

D' Genes asiste al II Congreso Nacional Retina Murcia, celebrado en Murcia

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes asistió al II Congreso Nacional Retina Murcia, que se celebró en el Hospital Universitario Morales Meseguer para divulgar los avances médicos, tecnológicos y de investigación que se están realizando en materia de patologías retinianas y discapacidad visual.

El director de D'Genes, Miguel Ángel Ruíz, asistió a la primera jornada para apoyar además el congreso de una asociación con la que la entidad mantiene un convenio de colaboración firmado para apoyarse mutuamente en materia de difusión y visibilidad de patologías poco frecuentes.

Representantes del movimiento asociativo de toda España asistieron a esta reunión científica, que cuenta con el apoyo de la Consejería de Salud y de la Universidad de Murcia y reunió a expertos, estudiantes, profesionales de Oftalmología y de Óptica y Optometría para abordar aspectos relacionados con las enfermedades de la visión y la investigación.

D' Genes y Fundación Poco Frecuente suscriben un acuerdo para establecer mecanismos de colaboración en el ámbito sociosanitario

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes y la Fundación Poco Frecuente han suscrito un acuerdo que permita establecer mecanismos de colaboración entre ambas entidades para favorecer el apoyo sanitario, psicológico, pedagógico y social a las personas afectadas por enfermedades raras y sus familiares, mediante la promoción de actividades y acciones encaminadas a la mejora de la calidad de vida de este colectivo.

En virtud de este acuerdo, Fundación Poco Frecuente se compromete a coordinar iniciativas con D'Genes para estudiar y proponer recursos asistenciales para la atención de este colectivo, a fin de mejorar la calidad asistencial de las personas con enfermedades raras.

Asimismo, se compromete a promover actuaciones tendientes a la formación y asesoramiento a familiares de personas

con enfermedades raras, así como a profesionales de las asociaciones relacionadas con este colectivo, en materia de salud y otros ámbitos.

Además, Fundación Poco Frecuente colaborará con D'Genes, en la medida de sus posibilidades en programas, protocolos y estudios de investigación del colectivo de personas con enfermedades raras. También se compromete a colaborar en la medida de sus posibilidades con D'Genes en actividades de formación e información en patologías poco frecuentes; e informar a las familias de los servicios prestados por D'Genes.

Por su parte, D'Genes adquiere el compromiso de participar y colaborar en la difusión de aquellas actividades que desde la Fundación Poco Frecuente se organicen sobre enfermedades raras; desarrollar actividades

que incidan en la promoción y mejora de la salud de las personas con enfermedades raras; y ofrecer formación gratuita a Fundación Poco frecuente en el campo de las patologías poco frecuentes.

Asimismo, D'Genes se compromete a colaborar, en la medida de sus posibilidades, en las demandas que la Fundación Poco Frecuente pudiese presentar, derivadas de las necesidades surgidas en relación al colectivo de personas con enfermedades raras; poner a disposición de la Fundación Poco Frecuente tanto el equipo de profesionales de D'Genes como su dirección para aquellos proyectos de interés mutuo; y ofrecer seguimiento periódico de todos los casos de Fundación Poco Frecuente.

Ambas entidades se comprometen asimismo a dar visibilidad a este acuerdo en sus respectivas webs y redes sociales.

Síndrome X Frágil

D'Genes se sumó al Día Europeo del Síndrome X Frágil, que se conmemoraba el 10 de octubre, y mostró su apoyo a las personas que conviven con esta patología

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes se sumó el 10 de octubre al Día Europeo del Síndrome X Frágil y quiso mostrar públicamente su apoyo a las personas que conviven con esta patología.

En esta jornada D'Genes mostró su apoyo a las reivindicaciones de las personas con SXF, familias y entidades que trabajan con personas con esta patología y se sumó a dar visibilidad al Síndrome X Frágil difundiendo el Decálogo que recoge las principales propuestas y necesidades.

Entre estas, que las personas con SXF sean reconocidas como una población con necesidades específicas no cubiertas, a fin de que sea posible desarrollar una atención sanitaria y social personalizada o la necesidad de invertir en nuevos procedimientos de diagnóstico para favorecer la detección precoz impulsando medidas que garanticen el acceso a pruebas genéticas en todo el territorio nacional.

Asimismo, otras de las reivindicaciones son potenciar el conocimiento científico aso-



ciado a los factores de riesgo para el establecimiento de estrategias de prevención primaria; atención adecuada a otros trastornos asociados como FXTA y FXPOI; o accesibilidad en equidad e igualdad a los tratamientos.

Asimismo, se pide que se garantice la flexibilidad y homogeneidad en los criterios sobre igualdad a todas las personas con discapacidad

y/o SXF en España; y el acceso de padres y afectados a todos los recursos por parte de la Administración.

Otras peticiones son que se garantice una educación plenamente inclusiva; facilitar y potenciar la inserción laboral de personas con XXF e instar a las administraciones a aumentar las partidas presupuestarias destinadas a la investigación en enfermedades raras



SÍNDROME X-FRÁGIL

10 DE OCTUBRE: DÍA EUROPEO DEL SÍNDROME X-FRÁGIL

¿QUÉ ES EL SÍNDROME X-FRÁGIL?

Es una enfermedad genética poco frecuente

Es la principal causa de discapacidad intelectual de origen hereditario

El 80% de las personas con SXF está sin diagnosticar

AFECTADOS POR LA MUTACIÓN COMPLETA:
1 de cada 4.000 hombres
1 de cada 6.000 mujeres

PORTADORES:
1 de cada 800 hombres
1 de cada 250 mujeres

DISCAPACIDAD INTELLECTUAL → DÉFICIT ATENCIONAL / HIPERACTIVIDAD → DIFICULTADES EN LA ADQUISICIÓN Y DESARROLLO DEL LENGUAJE

REIVINDICAMOS:

- ATENCIÓN SOCIO-SANITARIA ESPECÍFICA
- INVERSIÓN EN NUEVOS PROCEDIMIENTOS DIAGNÓSTICOS Y GARANTÍA EN EL ACCESO A LOS MISMOS
- ESTABLECIMIENTO DE ESTRATEGIAS DE PREVENCIÓN PRIMARIA
- MEJOR ATENCIÓN A TRASTORNOS ASOCIADOS: SÍNDROME DE TEMBLOR Y ATAXIA (FXTAS) FALLO OVÁRICO PRECOZ (FXPOI)
- ACCESO A TRATAMIENTOS Y RECURSOS PARA LA MEJORA DE LA CALIDAD DE VIDA DE LAS PERSONAS CON SXF Y SUS FAMILIAS
- EDUCACIÓN PLENAMENTE INCLUSIVA Y DE CALIDAD
- MAYOR Y MEJOR INSERCIÓN LABORAL DE LAS PERSONAS CON SXF
- MÁS INVERSIÓN EN INVESTIGACIÓN SOBRE EL SXF

Las personas, al igual que los mariposas, somos diferentes en nuestro vuelo, pero iguales en nuestro derecho a volar.

www.xfragil.org
info@xfragil.org

D'Genes imparte una charla sobre el Síndrome X Frágil al profesorado del colegio "Cipriano Galea" de Murcia

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes ha impartido una charla sobre el Síndrome X Frágil al equipo profesional del colegio "Cipriano Galea" de La Ñora (Murcia). Esta actividad se enmarca en el programa de actos organizado por la

entidad para conmemorar el Día Europeo del Síndrome X Frágil, que se celebra mañana, 10 de octubre.

La coordinadora de D'Genes X Frágil, Encarna Bañón, ha sido la encargada de explicar las peculiaridades de esta

patología y darles a conocer la Guía Educativa del Síndrome X Frágil. Asimismo, se ha instalado en el centro educativo una exposición de fotografías, con el fin de visibilizar y acercar a la comunidad educativa esta patología.



Iniciativas

Los cambios personales, familiares o laborales centraron la reunión del Grupo de Ayuda Mutua que se reunió en Murcia organizado por

Intercambiar experiencias y dar a conocer las situaciones a las que se enfrenta cada familia que convive con una patología poco frecuente en el día a día son algunos de los objetivos del proyecto de Grupos de Ayuda Mutua (GAM) que lleva a cabo la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes. Recientemente tuvo lugar en el Centro Multidisciplinar de Atención Integral a Personas y Familias con Síndrome X Frágil y otras enfermedades raras "Pilar Bernal Giménez" de Murcia una reunión enmarcada en este programa, dirigido a personas con enfermedades poco frecuentes y sus familiares, y que versó sobre cambios personales,

familiares, laborales... Varias familias y afectados asistieron y pudieron compartir una tarde intercambiando vivencias y experiencias, opiniones, necesidades, sentimientos, logros o estrategias, con el fin de apoyarse mutuamente.

Esta sesión formaba parte de un ciclo de encuentros en el que se abordarán temáticas de interés para personas que conviven con patologías poco frecuentes o sin diagnóstico. La siguiente, en la que se hablará de autonomía, se ha programado para el 25 de octubre, mientras que el 29 de noviembre se abordarán los apoyos dentro y fuera de la familia y por último el 27



de diciembre estará dedicado al espacio personal. Los interesados en asistir deben confirmar su asistencia en

el teléfono 675 94 38 30 o a través del correo murcia@dgenes.es. Este ciclo de talleres en-

marcado en el proyecto de Grupos de Ayuda Mutua de D'Genes cuenta con la colaboración de la Federación Española de Enfermedades Raras

D'Genes asiste a la I Jornada de Cuidados Paliativos, que se ha celebrado en el Hospital Morales Meseguer de Murcia

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes estuvo presente en la I Jornada de Cuidados Paliativos que ha tuvo lugar en el Hospital Morales Meseguer, y que congregó a un centenar de profesionales. Durante la jornada, celebrada el 8 de octubre coincidiendo con el Día Mundial de Cuidados Paliativos, D'Genes instaló un expositor para ofrecer información de la asociación y del programa de cuidados paliativos pediátricos que desarrolla en coordinación con el Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca.

D'Genes se reúne con la responsable de Genética Médica de la Arrixaca para abordar la elaboración de un proyecto de investigación para personas sin diagnóstico

El presidente de la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes, Juan Carrión Tudela, y el director de esta entidad, Miguel Ángel Ruiz Carabias, han mantenido una reunión de coordinación con la responsable del Servicio de Genética Médica del Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca, Encarna Guillén.

Durante la misma acordaron trabajar en la elaboración de un proyecto de investigación para personas sin diagnóstico que dé respuesta a una de las líneas prioritarias de trabajo que esta asociación ha consolidado a través del



grupo de trabajo que coordinan las miem-

bros de la junta directiva Silvia García Cas-

tellano y María Jesús Cánovas.

Iniciativas

D' Genes participó en Cartagena en la XI Feria de Servicios y Recursos Personas Mayores y Personas con discapacidad FEMADIS 19

D'Genes participó los días 26, 27 y 28 de octubre en Cartagena en la XI Feria de Servicios y Recursos Personas mayores y Personas con discapacidad FEMADIS 19, organizada por el Ayuntamiento de la ciudad portuaria.

En el stand ocupado por la asociación se ofreció información sobre la entidad y la labor y servicios que presta para mejorar la calidad de vida de personas y familias que conviven con patologías poco frecuentes.

Además, se dio cuenta de próximas actividades que se van a desarrollar como el XII Congreso Internacional de Enfermedades Raras o se informó sobre programas como el de atención educativa en el aula, respiro familiar o de ocio y tiempo libre. Por el stand pasaron numerosas personas y responsable políticos.



D' Genes y AeroTotana desarrollarán un proyecto que permita dar visibilidad a las enfermedades raras y que personas con patologías poco frecuentes y sin diagnóstico puedan disfrutar de paseos en avión

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes y el Aero-Totana trabajan en un proyecto pionero que posibilite a personas con enfermedades raras y sin diagnóstico realizar vuelos por el municipio de Totana y el parque natural Sierra Espuña.

El presidente de D'Genes, Juan Carrión, se ha reunido con Isidro Benítez y Javier Velasco, miembros de AeroTotana, y trabajaron en el desarrollo del proyecto que desean implementar a lo largo del próximo mes de diciembre

y que posibilitará que niños y adultos con enfermedades raras y sin diagnóstico puedan conocer el aeródromo de Totana así como disfrutar de paseos en avión.

Con estas premisas, D'genes ha trabajado en dar forma a un acuerdo marco de colaboración entre D'Genes y AeroTotana que posibilite aumentar la visibilidad de las enfermedades raras, así como desarrollar este proyecto en el marco del eje de programas de respiro familiar.



AGENDA

D'Genes DYRK 1A
programa diferentes
actividades en Torre
Pacheco, entre ellas
un curso sobre esta
patología el 9 de
noviembre



NOVIEMBRE
MES DE LA DISCAPACIDAD
Torre Pacheco 2019

4 DE NOVIEMBRE
Exposición de fotos sobre enfermedades raras en el Centro de Día.

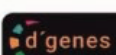
8 DE NOVIEMBRE
Charla sobre enfermedades raras en el IES Virgen del Pasico I y II

9 DE NOVIEMBRE.
Curso sobre DYRK 1A. Patología ultrarrara que en la zona de Cartagena tiene tres casos de los ocho diagnosticados en España,



Noviembre: Mes de la Discapacidad
en conmemoración del
DÍA INTERNACIONAL DE LA DISCAPACIDAD

Un Mundo para Todos

 **D'GENES GRUPO DYRK1A**
4 al 9 de Noviembre

4 de Noviembre:
16:00 a 20:00 _ Puesta de exposición en el Centro de Día del Ayuntamiento de Torre Pacheco.

8 de Noviembre:
Actividad de sensibilización "¿Me quieres conocer?" en los I.E.S. Virgen del Pasico I y Virgen del Pasico II.

9 de Noviembre:
I Curso "Síndrome DyRK 1A"
Lugar: Centro de Día del Ayuntamiento de Torre Pacheco.
Destinatarios: Pacientes, familiares, profesionales, estudiantes y personas interesadas en enfermedades raras y/o Síndrome DyRK 1A.

10:00 a 10:30 _ Inauguración a cargo de:
D. Antonio León, Alcalde de Torre Pacheco.
D^a. María José López Fernández, Concejala de Servicios Sociales e Inmigración.
D^a. María de los Ángeles Díaz Lozano, Coordinadora de D'GENES Cartagena.
Miembro de la junta directiva de D'GENES.

10:30 a 11:00 _ Ponencia:
"La genética del Síndrome DyRK 1A"
Dra. D^a. Vanesa López González, Dra. del equipo de genética del Hospital Universitario "Virgen de la Arrixaca".

11:00 a 11:30 _ Ponencia:
"¿Qué sabemos del Síndrome DyRK 1A y qué nos gustaría saber?"
Dra. D^a. Susana de la Luna. Profesora de Investigación ICREA, Jefa de grupo en el Centro de Regulación Genómica de Barcelona (CRG) y CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER).

11:30 a 12:00 _ Descanso.

12:00 a 12:30 _ Ponencia:
"La terapia manual en los trastornos musculoesqueléticos del Síndrome DyRK 1A".
D. Jesús Cortado Sánchez, Diplomado en fisioterapia y Osteópata. Fisioterapeuta en el centro "Áureo Salud" de San Javier.

12:30 a 13:00 _ Ponencia:
"Alteraciones Orofaciales y DyRK 1A: Una perspectiva desde la motricidad orofacial y logopedia".
Sra. Sara Ena Bernad, Diplomada en Logopedia, especialista en Terapia Logopédica Miofuncional. Especialista en Posturología y Logopedia del Centro "Sara Ena" de Los Alcázares.

13:00 a 13:30 _ Ronda de preguntas y Cierre.





El 9 de noviembre tendrá lugar en el Centro de Día de Torre Pacheco un curso sobre esta patología, dirigido a pacientes, familiares, profesionales, estudiantes y personas interesadas en enfermedades raras

El grupo de trabajo D'Genes DYRK 1A ha organizado una semana de actividades del 4 al 9 de noviembre en Torre Pacheco. Las actividades se enmarcan en el Mes dedicado a la Discapacidad que promueve el Ayuntamiento de ese municipio junto con varias asociaciones. El programa se iniciará el 4

de noviembre con una exposición de 16:00 a 20:00 horas en el Centro de Día del Ayuntamiento de Torre Pacheco. El 8 de noviembre se llevará a cabo en los IES Virgen del Pasico I y Virgen del Pasico II una actividad de sensibilización. Por último, el 9 de noviembre se ha programado el I Curso Síndrome DYRK 1A

en el Centro de Día del Ayuntamiento de Torre Pacheco, destinado a pacientes, familiares, profesionales, estudiantes y personas interesadas en enfermedades raras y el Síndrome DYRK 1A. Durante el curso, se abordarán cuestiones como la genética de este síndrome, qué se sabe de él, la terapia

manual en los trastornos musculoesqueléticos del Síndrome DyRK 1A y alteraciones orofaciales en esta patología. Las personas interesadas en este curso podrán asistir de manera gratuita, previa confirmación de asistencia a través del enlace <https://forms.gle/rauWQZ-5bwFYx6MyH9>.

AGENDA

La I Jornada ATIENDE de Atención a la Diversidad Funcional que se va a celebrar en Cehegín analizará aspectos como recursos de la Administración pública, sexualidad o autonomía personal

Las inscripciones para participar en la I Jornada ATIENDE de Atención a la Diversidad Funcional, que se celebrará el próximo 9 de noviembre en Cehegín, se pueden realizar a través del formulario habilitado en el siguiente enlace: <https://t.co/S15Vckh0QL>. Atiende surge de la unión de tres asociaciones vinculadas con la diversidad funcional, D'Genes, la Asociación Adinor y la Asociación Conquistando Escalones, esta última de afectados por Distrofia Muscular de Cintura.

Contenidos

La jornada ofrecerá una variada formación e información sobre temas de interés para las personas con Diversidad Funcional y las necesidades que pre-

sentan en su vida diaria, así como para profesionales del ámbito socio sanitario.

El programa de la jornada incluye ponencias sobre recursos de la administración pública para las personas con diversidad funcional, la importancia y la necesidad de abordar la sexualidad en los proyectos de vida de las personas con discapacidad-diversidad funcional y enfermedades raras o productos de apoyo para la autonomía personal.

Asimismo, se hablará sobre educación y terapia asistida por perros, recursos y servicios para las personas con discapacidad, cómo aceptar y comprometerse con la diferencia y se presentará el proyecto de la Ambulancia



"atiende"

I Jornada de Atención a la Diversidad Funcional

9 de Noviembre
 Centro Cultural Adolfo Suarez de Cehegín
 Inscripciones en @AtiendeCehegin
 Gratuita hasta completar aforo.   

Organiza:         

Colaboran:            

del deseo.

La jornada tendrá lugar el sábado 9 de noviembre en el Centro Cultural Adolfo Suarez de Cehegín en horario de 9:00 a 14:00 horas y

de 16:00 a 19:00 horas y la inscripción es gratuita, hasta completar aforo.

El programa completo se puede consultar en la web de dgenes.

El próximo 10 de noviembre tendrá lugar en Camas una convivencia de baile solidaria a beneficio de D'Genes

El próximo 10 de noviembre tendrá lugar en Camas (Sevilla) una convivencia de baile solidaria a beneficio de la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes, organizada por Mi Manuela.

La jornada se iniciará a las 11:00 horas e incluirá paella y aperitivos gratis, sorteos, animaciones, baile social y cinco talleres de baile de bachata, salsa, cha-ch-cha, kizomba y samba.

El importe que se recaude con los talleres, sorteos y patrocinadores será destinado de manera íntegra a D'Genes. Asimismo, se ha habilitado una fila cero para quien desee asimismo realizar aportaciones. Cada taller tiene un precio de asistencia de 5 euros, mientras que el precio del pase completo se ha fijado en 20 euros.

CONVIVENCIA DE BAILE SOLIDARIA

DOMINGO 10 NOVIEMBRE Desde las 11:00hrs

A favor de: 

Organiza: 

Donde:
 C/ SAN LUIS 3,
 CAMAS
 (SEVILLA)



Colaboradores

