



DE INTERÉS

-El 18 de mayo se celebrará el I Congreso Nacional sobre Epilepsia en Molina de Segura, organizado por D'Genes y D'Genes Epilepsia
- El 18 de mayo, concierto solidario a favor de D'Genes en Cehegín, con la participación del Coro Ciudad de Cehegín y el Coro de Amigos Coralía Artis de Segovia.

SÍGUENOS



www.dgenes.es

CONTENIDOS

- 1 PORTADA
- 2-3 DÍASIN DIAGNÓSTICO
- 4-6 SOLIDARIDAD
- 7-8 VISIBILIDAD
- 9 OCIOY TIEMPO LIBRE
- 10-11 APOYO INSTITUCIONAL
- 12-13 FORMACIÓN
- 14 AGENDA
- 15 COLABORADORES

BOLETÍN INFORMATIVO

ABRIL de 2019<

Las personas sin diagnóstico piden investigación y apoyo a sus reivindicaciones



El pasado 26 de abril se celebró el Día Mundial de las personas sin diagnóstico. La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes fue una de las entidades promotoras en España de una serie de iniciativas para dar visibilidad a esta jornada y sobre todo a la realidad que viven las personas que se encuentran en la situación de no tener un diagnóstico para la patología que padecen.

Son muchas las personas que se enfrentan a la difícil y dura realidad de llevar tiempo, en muchos casos años, de médico en médico, sin que ningún especialista pueda ponerle nombre a los síntomas que padece. Muchos de ellos son niños.

Por eso, D'Genes quiere destacar que es de vital importancia facilitar los cauces y programas para reducir los tiempos de espera a la hora de conseguir un diagnóstico que aporte esperanza y sobre todo conocimiento de qué les pasa a todas estas personas.

En este sentido, D'Genes quiere reivindicar la necesidad de apoyar la investigación y las instituciones que se dedican a ello. Además, señala que los pacientes con una enfermedad rara no diagnosticada deben ser reconocidos por las autoridades nacionales como una población con necesidades específicas no cubiertas, a fin de que sea posible desarrollar una atención sanitaria y social personalizada. Estos argumentos y planteamientos los ha expuesto en un decálogo, suscrito y apoyado por otras asociaciones que también trabajan en el ámbito de las patologías poco frecuentes.

"No tenemos diagnóstico, pero sí necesidades" ha sido el lema de este año para dar visibilidad a las personas sin diagnóstico. Apenas seis palabras pero con las que se dice mucho, como muchas son las necesidades de todas las personas y familias que viven esa situación. Entre todos tenemos que apoyar para darles visibilidad y que dichas necesidades se vean cubiertas.

D'Genes lleva a cabo diferentes acciones con motivo del Día Mundial de las personas sin diagnóstico



Totana acogió un acto con motivo del Día Mundial de personas #Sindiagnostico.

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes había organizado, junto con otras organizaciones de pacientes, una serie de acciones para celebrar esta jornada, entre las que figuraban la elaboración de un decálogo 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.

Esta jornada estaba respaldada, además de por D'Genes, por Objetivo Diagnóstico, AFERD, Aerscyl, Grupo GERNA, FEDER y ALIBER.

Precisamente, en el marco de un encuentro de familias sin diagnóstico que se llevó a cabo en Totana se celebró un acto que incluyó la lectura del decálogo elaborado y que contó con la participación del presidente de D'Genes, Juan Carrión Tudela; la presidenta de Objetivo Diagnóstico, Sandra Iglesias; miembros de familias asistentes al evento y el alcalde de Totana, Andrés García (pinchando el enlace se puede ver el momento de la lectura del manifiesto)

Además, previamente se había celebrado una sesión de biodanza y posteriormente el encuentro, al que asistieron una decena de familias de Murcia, Andalucía y Cataluña, continuó con una puesta

en común de experiencias. **DESINFORMACIÓN Y OTRAS BARRERAS**

En el caso de las patologías raras, el promedio de tiempo estimado que transcurre entre la aparición de los primeros síntomas hasta la consecución de un diagnóstico es de 5 años. Para uno de cada cinco afectados, transcurren 10 años o más entre la aparición de los primeros síntomas y el diagnóstico, llegando incluso a fallecer personas sin conocer el diagnóstico de la enfermedad.

Según el Estudio de Necesidades Sociosanitarias de las Personas con Enfermedades Raras (Estudio ENSERIO), el 31,26% de los encuestados en este estudio indica que el retraso del diagnóstico había producido un agravamiento de su enfermedad o de sus síntomas; el 29,37% que esta demora supuso no recibir ningún apoyo ni tratamiento; y el 17,90% que este retraso llevó a un tratamiento inadecuado.

La principal causa identificada, para el 72% de las familias, es el desconocimiento de la enfermedad. Además, el presidente de D'Genes señala que «al tratarse de enfermedades "sin nombre" las familias se enfrentan a una situación de desinformación sobre cuidados, barreras en el acceso a ayudas técnicas y económicas así como necesidades no cubiertas en la cartera básica».



Se elaboró un decálogo con las principales necesidades y reivindicaciones de las personas sin diagnóstico

El Consorcio Internacional para la Investigación de Enfermedades Raras (IRDiRC) establece 3 nuevos objetivos para 2027:

- Que todos los pacientes de enfermedades raras reciban un diagnóstico preciso en el plazo de un año.
 - Aprobar mil nuevas terapias.
 - Desarrollar metodologías que permitan evaluar el impacto de los diagnósticos y las terapias aplicadas en los pacientes
- El promedio de tiempo estimado que transcurre entre la aparición de los primeros síntomas hasta la consecución de un diagnóstico es de 5 años. Para uno de cada cinco afectados, transcurren 10 años o más entre la aparición de los primeros síntomas hasta la consecución del diagnóstico, llegando incluso a fallecer personas sin conocer el diagnóstico de la enfermedad.

Según el Estudio de necesidades sociosanitarias de las personas con enfermedades raras (Estudio ENSERIO, Feder 2009, Estudio ENSERIO, Feder-CREER 2017), el 31,26% de los encuestados indica que el retraso del diagnóstico había producido un agravamiento de su enfermedad o de sus síntomas; el 29,37% que esta demora supuso no recibir ningún apoyo ni tratamiento; y el 17,90% que este retraso llevó a la aplicación de un tratamiento inadecuado. Casi el 50% de las personas en nuestro país ha sufrido un retraso en el diagnóstico. 1 de cada 4 tuvieron que desplazarse fuera de su Comunidad Autónoma para conseguir el diagnóstico.

Las principales causas a las que se enfrentan las personas sin diagnóstico y sus familias

- (en un 72,8% de los casos) es el desconocimiento de la enfermedad.
- Desinformación sobre cuidados y ayudas técnicas que puedan facilitar su vida.
- Barrera de acceso a ayudas económicas
- Enfermedades "sin nombre" no reconocidas.
- Necesidades no cubiertas en la cartera básica (atención psicológica, rehabilitación).

Y POR TODO ELLO PROPONEMOS PARA MEJORAR LA SITUACIÓN DE NIÑOS Y ADULTOS SIN DIAGNOSTICO EN ESPAÑA LAS SIGUIENTES ACCIONES:

- 1- Los pacientes con una enfermedad rara no diagnosticada deben ser reconocidos por las autoridades nacionales como una población con necesidades específicas no cubiertas, a fin de que sea posible desarrollar una atención sanitaria y social personalizada
- 2- Es necesario que las autoridades pertinentes en cada uno de los países desarrollen y financien en forma sostenible programas nacionales dedicados específicamente a las enfermedades no diagnosticadas, lo cual facilitaría el acceso rápido y equitativo al diagnóstico y a la atención social
- 3- El uso compartido del conocimiento y la información debe estructurarse y coordinarse a nivel nacional e internacional, con el fin de optimizar el uso de los recursos existentes y facilitar el acceso de todos los pacientes afectados por una enfermedad rara no diagnosticada.
- 4- Los pacientes deben estar involucrados, en condiciones de igualdad con respecto a los demás grupos de interés, en la gobernanza de los programas para enfermedades no diagnosticadas así como en las redes internacionales, con el fin de abordar adecuadamente las prioridades de los pacientes con enfermedades raras no diagnosticadas y contribuir a mejorar la asistencia sanitaria.
- 5- A través de las iniciativas existentes, deberá promoverse el uso compartido de datos en forma ética y responsable por parte de todos los países, con el fin de ayudar al diagnóstico, aumentar la cooperación médica, facilitar la investigación y acelerar el tratamiento de las enfermedades raras no diagnosticadas.
- 6- Conseguir un acceso rápido y equitativo al diagnóstico y tratamiento con los medicamentos apropiados en las distintas Comunidades Autónomas de España.
- 7- Instamos a proporcionar apoyo y recursos necesarios para agilizar la ampliación enfermedades raras y la obtención de fuentes necesarias para el volcado de datos en el REGISTRO ESTATAL y que éstos sean interoperables
- 8- Definir y generar un CÓDIGO para los casos sin diagnóstico o un código por grupo de patologías (ejemplo: enfermedad metabólica no diagnosticada).
- 9- Dotar de los recursos necesarios el PLAN PILOTO PARA EL DIAGNÓSTICO, impulsado por el Ministerio y la Federación Española de Enfermedades raras en 2015 y activo durante 2017, permitiendo consolidar todas las acciones contempladas que garanticen un diagnóstico precoz de las enfermedades raras y sin diagnóstico .
- 10- Homogeneizar y ampliar el número de pruebas de CRIBADO NEONATAL en todas las Comunidades Autónomas de España. Varían entre 7 (el mínimo establecido por ley) y 30, según la Comunidad Autónoma.
- 11- Elaborar el PLAN DE MEDICINA PERSONALIZADA O DE PRECISIÓN en España, dotándolo de recursos económicos en los presupuestos generales del Estado que permita desarrollarlo.
- 12- CREACIÓN DE LA ESPECIALIDAD DE GENÉTICA CLÍNICA. España es el único país de Europa sin la especialidad de genética clínica.
- 13- Apoyar y potenciar los programas sin diagnóstico que se desarrollan en el Instituto de investigación en Enfermedades Raras IIER y en el CIBERER.
- 14- Realizar acciones de sensibilización conjuntas con la SWAN EUROPE, para conmemorar el Día Internacional de los niños sin diagnóstico , 26-4-2019.

Solidaridad

Buen ambiente de fútbol y solidaridad en el II Torneo Fútbol Solidario "Deitania Urbs", organizado por la Peña Barcelonista de Totana y celebrado a beneficio de D'Genes y AELIP

Buen ambiente el que se vivió el 27 de abril en el campo municipal "Juan Cayuela" de Totana con motivo del II Torneo Fútbol Base Solidario "Deitania Urbs", organizado por la Peña Barcelonista de Totana a beneficio de la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes y la Asociación Internacional de Familiares y Afectados de Lipodistrofias (AELIP).

El torneo, de categorías benjamín y alevín, contaba también con la colaboración de la Concejalía de Deportes del Ayuntamiento

de Totana, D'Genes y AELIP. En categoría benjamín, el equipo San Miguel venció en la final al conjunto Barrio Peral. También participaron los conjuntos Murcia Promesas, CD Plus Ultra, Club Cehegín Deportivo y Club Fútbol Base Totana.

En categoría alevín, el torneo lo ganó el Mazarrón Fútbol Base, que se impuso en la final al Ranero RCF. El resto de equipos participantes en esta categoría fueron el CD Plus Ultra, Peña Madridista Ciudad del Sol de Lorca, Club Fútbol Base Totana y Lorca CFB.

Además, en el partido amistoso que se celebró entre el quinto clasificado de benjamines, el Cehegín, y la AD Santa Eulalia de Totana, la victoria fue para este último conjunto por 2 goles a 1.

La entrega de trofeos contó con la asistencia de la concejal de Deportes de Totana, Isabel María Molino.

Desde D'Genes se quiere agradecer a la Peña Barcelonista Totana la organización de este torneo, así como a todos los participantes y asistentes.



La Obra Social de La Caixa dona 2.000 euros a la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes

La Obra Social de La Caixa ha donado 2.000 euros a la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes, que se destinarán al mantenimiento de la cartera de servicios que presta para mejorar la calidad de vida de las personas que conviven con patologías poco frecuentes.

Responsables de la oficina de La Caixa en Totana han visitado el Centro Multidisciplinar "Celia Carrión Pérez de Tudela", ubicado en este muni-

cipio. El presidente de D'Genes, Juan Carrión, y el director de D'Genes, Miguel Ángel Ruíz Carabias, les recibieron y explicaron los servicios que presta la asociación, así como los principales programas que esta entidad desarrolla y los proyectos de futuro.

D'Genes quiere agradecer a la Obra Social de La Caixa la colaboración y apoyo a las personas con patologías poco frecuentes.



Solidaridad

Un centenar de personas participaron en la V Marcha por las Enfermedades Raras en Cehegín, solidaria con D'Genes

Un centenar de personas participaron en la V Marcha por las Enfermedades Raras en Cehegín, a beneficio de la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes.

Esta actividad deportiva estaba organizada por el Ayuntamiento de Cehegín y contaba con la colaboración de D'Genes Noroeste, la Asociación para la atención a la diversidad Adinor y Asociación deportiva Quipar.

La marcha, que contó con una modalidad de senderismo de 15 kilómetros por sendas y montes y otra de 8 kilómetros, partió del complejo deportivo Javier Miñano. Además, para los más pequeños se había organizado también una gimkana infantil.

El presidente de D'Genes, Juan Carrión Tudela, asistió a esta actividad y agradeció a todos los participantes y a la organización de este evento su solidaridad y su colaboración para dar visibilidad a las enfermedades raras y a D'Genes.

Además, quiso agradecer al coordinador de D'Genes Noroeste, Pascual Donate, por el extraordinario trabajo que desarrolla y por ser un gran embajador de la asociación.



Usuarios de D'Genes, presentes en el II Campeonato de España de Joelette celebrado en Lorca

D'Genes estuvo presente en el II Campeonato de España de Joëlette, que se disputó en Lorca, en el que tomaron parte un centenar de personas. Los participantes realizaron un recorrido, con salida y meta en la Plaza de España, de unos 10 kilómetros. La organización de este evento deportivo corrió a cargo de la Asociación de Padres de Niños de Atención Temprana (Apat) y de la Concejalía de Deportes del Ayuntamiento de Lorca.

El equipo del Team #retoysipuedo corrió transportando en la silla joellete al joven usuario de Librilla Ángel, de la delegación de D'Genes Murcia.

Además, hay que mencionar que otro joven usuario de la



delegación de D'Genes en Totana, también llamado Ángel, participó siendo transportado por el equipo Pan Moreno Nogalte.

A todos ellos desde D'Genes le queremos agradecer la colaboración y apuesta por el deporte inclusivo.

Un millar de corredores participan en la XIII Carrera Popular Universidad de Murcia "Por la ciencia", que recaudó dinero para D'Genes

El campus de Espinardo de Murcia acogió la XIII Carrera Popular Universidad de Murcia "Por la ciencia", que fue solidaria con la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes.

Más de un millar de corredores tomaron parte en esta prueba que además de para recaudar fondos permitió dar visibilidad a las patologías poco frecuentes, al haber instalado D'Genes una mesa informativa, en la que se pudo ofrecer información sobre qué son las enfermedades raras y qué labor realiza la asociación para mejorar la calidad de vida de los afectados por estas patologías.

Precisamente, allí también podían los participantes aportar sus donaciones, destinadas a D'Genes para el mantenimien-



to de la cartera de servicios que ofrece para mejorar la calidad de vida de personas que conviven con patologías poco frecuentes y la investigación en la detección precoz de enfermedades raras.

Desde D'Genes se quiere agradecer a la Universidad de Murcia su colaboración no sólo para recaudar fondos, sino también para dar visibilidad a las enfermedades raras, y a todos los participantes que se han querido sumar a una actividad que ha combinado deporte y solidaridad.

Música solidaria

El Conservatorio de Música de Murcia organizó dos conciertos a beneficio de D'Genes en el Auditorio Víctor Villegas de Murcia

El Auditorio y Centro de Congresos Víctor Villegas de Murcia acogió un concierto y una gala benéfica organizadas por el Conservatorio de Música de Murcia a beneficio de la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes.

Los asistentes disfrutaron de la actuación de bandas de música y coro, un conjunto de plectro, guitarra y arpa, y la orquesta sinfónica y coro en la gala, y de un concierto solidario a cargo de alumnos de piano, clave, flauta de pico,

acordeón y órgano.

Además, el Conservatorio de Música de Murcia acogió en los días previos una muestra fotográfica sobre enfermedades raras, promovida por D'Genes y protagonizada por algunos de sus usuarios.

Además, también se habilitó en el mismo centro una mesa con información de la asociación y se proyectó el vídeo corporativo de D'Genes.

La asociación quiere mostrar su máxima gratitud al Conservatorio de Música de

Asimismo, se realizó, en los días previos a las actuaciones musicales, una exposición fotográfica en el edificio del Conservatorio sobre patologías poco frecuentes, con imágenes protagonizadas por algunos de los usuarios de la asociación

Murcia por su apoyo y colaboración para recaudar fondos para la asociación, que se destinarán al mantenimiento de la cartera

de servicios que ésta presta para mejorar la calidad de vida de las personas con patologías poco frecuentes. Además, quiere agra-

decirle la colaboración a la hora de dar visibilidad a las enfermedades raras y la labor que desarrolla D'Genes.



Visibilidad y sensibilización

D'Genes habla sobre enfermedades raras en unas jornadas del programa ODSesiones de la Universidad de Murcia

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes participó en las jornadas ODSesiones Objetivos de Desarrollo Sostenible organizadas por la Universidad de Murcia.

Las jornadas se desarrollaron con un amplio programa de actividades en torno a la salud y bienestar, entre ellas tuvieron un especial protagonismo las enfermedades raras.

Así, tuvieron lugar diferentes ponencias sobre patologías poco frecuentes en el salón de actos de la Facultad de Medicina, con la intervención de la doctora Encarna Guillén, jefa de sección de Ge-

nética Médica del Servicio de Pediatría del Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca, y posteriormente el presidente de D'Genes, Juan Carrión, para hablar de la situación en Murcia y la labor de D'Genes.

Asimismo, también intervinieron la coordinadora del Centro Multidisciplinar de Atención integral a personas y familias con síndrome X Frágil y otras enfermedades raras "Pilar Bernal Giménez", Encarna Bañón, y la doctora Rosario Domingo, neuropediatra del Hospital Virgen de la Arrixaca quien habló de qué hacer tras el diagnóstico.



D'Genes expone su labor y los servicios que presta en la jornada de puertas abiertas del IES Miguel Hernández de Alhama de Murcia



La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes participó en la jornada de puertas abiertas que se celebró en el IES Miguel Hernández de Alhama de Murcia, en el marco de su Semana Cultural.

Responsables de D'Genes atendieron un stand en el que ofrecieron información sobre la labor y servicios que presta la asociación para mejorar la calidad de vida de personas que conviven con patologías poco frecuentes.

Desde D'Genes se quiere agradecer al centro educativo la posibilidad de difundir el trabajo de la Asociación y dar visibilidad a las enfermedades raras.

Reunión de trabajo de D'Genes Esclerodermia con la Asociación Española de Esclerodermia para abordar futuras líneas de colaboración entre ambas



El presidente de la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes, Juan Carrión Tudela, ha mantenido una reunión de trabajo con la vicepresidenta de la Asociación Española de Esclerodermia, Teresa Bello, para abordar la futura formalización de un convenio de colaboración entre ambas entidades.

Esta acción se enmarca en las actuaciones del grupo de trabajo D'Genes Esclerodermia, que la asociación de enfermedades raras desarrolló y del que forman parte familias y afectados por esta patología, así como profesionales de ámbitos como la sanidad o trabajo social.

Visibilidad

D'Genes imparte una charla sobre enfermedades raras en el IES Valle de Leiva de Alhama de Murcia

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes ha ofrecido una charla sobre patologías poco frecuentes en el IES Valle de Leiva de Alhama de Murcia. La psicóloga de D'Genes Raquel Cánovas ha sido la encargada de impartir esta sesión, en la que ha explicado qué son las enfermedades raras y qué labor desarrolla la asociación en favor de

las personas que conviven con una patología poco frecuente. Además de explicar los servicios que ofrece D'Genes, también ha dado a conocer el programa de voluntariado que la asociación tiene y en el que es tan importante la colaboración de personas, y en especial jóvenes, que puedan apoyar actividades e iniciativas que desarrolla la entidad.



La delegación de D'Genes en Lorca organizó una sesión de pilates



Una decena de personas asistieron a una sesión de pilates que tuvo lugar en la Casa de las ONGs de este municipio, organizada por la delegación de la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes e impartida por la fisioterapeuta María del Mar González Martínez. Los participantes disfrutaron de esta sesión, programada por la delegación lorquina de D'Genes, con el objetivo de dinamizar y ofrecer actividades variadas para usuarios, familiares y personas interesadas.



Ocio y tiempo libre

D'Genes visita el parque Terra Natura Murcia en el marco del programa "12 meses contigo" que en él se desarrolla



La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes visitó el parque Terra Natura de Murcia en el marco del programa '12 meses contigo', desarrollado por esta infraestructura de animales y naturaleza y el Ayuntamiento de Murcia.

Este programa, pionero en España, organiza cada mes una acción diferente dirigida a un grupo social concreto que tiene lugar en las instalaciones del citado parque. De esta forma, Terra Natura abre las puertas a colectivos con necesidades específicas y realiza actividades accesibles y adaptadas a todos los murcianos.

El mes de abril estaba dedicado a D'Genes y por ello, una treintena de personas, entre usuarios de la asociación y familiares, pudo realizar una visita por las instalaciones de parque y además han podido conocer las acciones vinculadas de los profesionales de Terra Natura en diferentes ámbitos de actuación

como atención y cuidado animal, marketing o administración. El presidente y el director de D'Genes, Juan Carrión y Miguel Ángel Ruíz Carabias, respectivamente, junto a los directivos Diego Bernal y Caridad López, acompañaron a los usuarios en una jornada en la que también quisieron estar presentes en algún momento la directora general de Discapacidad y Mayores, Ana Guijarro; y los concejales de Murcia de Modernización de la Administración y Desarrollo Urbano, José Guillén; y Derechos Sociales y Cooperación al Desarrollo, Conchita Ruíz.

"El año pasado participaron más de 337 personas con necesidades específicas que se beneficiaron de esta iniciativa pionera en España. Es una muy buena oportunidad para desarrollarse y aprender nuevas actividades rodeados de naturaleza. A través de los animales también se aprenden valores y pueden interactuar con los animales" resaltó Conchita Ruíz.

Una decena de niños asistieron a las Escuelas de Semana Santa ofertadas por D'Genes en sus centros multidisciplinarios de Murcia y Totana

Las Escuelas de Semana Santa de la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes ofrecieron a sus participantes actividades de ocio y tiempo libre y salidas para conocer recursos de su entorno.

Varios niños de diferentes edades asistieron al programa de respiro familiar ofertado por D'Genes con motivo de las vacaciones escolares de Semana Santa. Con él se pretendía ofrecer una alternativa a los padres para conciliar la vida familiar y laboral y un punto de encuentro para los niños donde realizar actividades variadas.

El programa se desarrolló en el Centro Multidisciplinar "Celia Carrión Pérez de Tudela" de Totana y en el Centro Multidisciplinar "Pilar Bernal Giménez" de Murcia



Apoyo institucional

D'Genes se reúne con responsables municipales de Lorca para abordar cuestiones relativas a la delegación lorquina de la asociación, en especial el futuro Centro Multidisciplinar "Cristina Arcas Valero"

Representantes de la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes han mantenido recientemente un encuentro con responsables municipales de Lorca, con el fin de abordar cuestiones relativas al funcionamiento de la delegación lorquina de la entidad, en especial el futuro Centro Multidisciplinar de Atención integral a personas con enfermedades raras "Cristina Arcas Valero".

A la reunión asistieron, entre otros, el presidente de D'Genes, Juan Carrión; el director de la asociación, Miguel Ángel Ruíz; la socia de esta entidad Inés Sánchez; el alcal-

de de Lorca, Fulgencio Gil; la concejal de Contratación, Familia y Bienestar Social, Fátima María Mínguez; y Rosa María Valero Canales y Antonio Valero Torres, miembros de la familia una de cuyos integrantes dará nombre al centro.

Durante el encuentro se ha hablado, entre otros asuntos, de la equipación necesaria para el centro, unas amplias dependencias en la calle Prolongación de Abellaneda, que han sido cedidas por el Ayuntamiento a la asociación, y que están siendo acondicionadas para poder albergar el citado centro multidisciplinar,



una completa infraestructura que se convertirá en un espacio pionero que ofrecerá

servicios de atención directa como fisioterapia, logopedia, estimulación cognitiva

y otros que vayan demandando los usuarios de este municipio y comarca.

El Ayuntamiento de Lorquí concede una subvención de 500 euros a la asociación D'Genes

El alcalde de Lorquí, Joaquín Hernández Gomariz, y el directivo de D'Genes Diego Bernal, han suscrito el convenio por el que el consistorio se compromete a abonar dicha cantidad a la asociación.

La asociación D'Genes está compuesta por afectados por una enfermedad rara, familiares y profesionales de varios ámbitos, con el propósito de crear un espacio socio-sanitario que además sirva de intercambio y convivencia entre los interesados, además de promover la difusión y sensibilización sobre la problemática de salud pública que suponen las patologías poco frecuentes.

Su objetivo principal es emprender acciones que contribu-

yan a mejorar la calidad y esperanza de vida de los afectados y su entorno. La asociación pone a disposición de personas que conviven con una enfermedad rara distintos recursos que puedan ayudar a mejorar su día a día y su futuro. La asociación, así como los principales programas que esta entidad desarrolla y los proyectos de futuro.

D'Genes quiere agradecer a la Obra Social de La Caixa la colaboración y apoyo a las personas con patologías poco frecuentes.



El proyecto de apoyo educativo en el aula de D'Genes, elegido como uno de los 12 mejores de toda España presentados a la XI Convocatoria de Proyectos Sociales "Euros de tu nómina" de Banco de Santander

El proyecto de apoyo educativo en el aula a los niños con discapacidad o patologías poco frecuentes de la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes ha sido elegido como uno de los 12 ganadores de la XI Convocatoria de Proyectos Sociales "Euros de tu nómina" de Banco Santander.

El director de D'Genes, Miguel Ángel Ruíz Carabias ha asistido esta mañana, junto al resto de premiados, a un encuentro en Madrid con la asistencia de directivos del Banco Santander.

D'Genes ha sido uno de los proyectos elegido entre las 325 iniciativas que han presentado y votado alrededor de 5.000 empleados del banco en España. Cada una de las 12 entidades elegidas recibirá 40.000 euros del fondo "Euros de tu Nómina". Este fondo se financia gracias a las donaciones de los empleados de Banco Santander participantes en el programa "Euros de tu Nómina", en el que por cada euro que aportan los empleados la entidad pone otro. En esta convocatoria,

se han recaudado un total de 485.000 euros.

D'Genes quiere agradecer al Banco Santander y a sus empleados, esta importante aportación, que permitirá el desarrollo y consolidación de un programa educativo que pretende ofrecer a alumnos que lo precisen un apoyo y refuerzo en el propio aula de su centro educativo.

D'Genes ha sido elegido en la categoría Discapacidad, en la que los otros dos proyectos seleccionados son Exoesqueleto portátil de la

Fundación Madrid contra la Esclerosis Múltiple y Adquisición de nuevas tecnologías innovadoras para la rehabilitación de niños con parálisis cerebral, de la Fundación Nipace.

Asimismo, la asociación quiere mostrar su agradecimiento a la Fundación Lealtad, ya que su reconocimiento como ONG acreditada que cumple una serie de principios de transparencia y buenas prácticas, supone un valor añadido que refuerza la confianza de donantes y colaboradores.

D'Genes firma un convenio de colaboración con el Ayuntamiento de Alhama de Murcia para la promoción de la atención a personas con enfermedades raras, incidiendo en los niños de 0 a 6 años

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes ha firmado un convenio de colaboración con el Ayuntamiento de Alhama de Murcia para la promoción de la calidad en la atención a personas diagnosticadas con enfermedades raras y de manera específica al colectivo de niños entre 0 y 6 años y a partir de esa edad con algún tipo de discapacidad o patología poco frecuente.

El Ayuntamiento de Alhama de Murcia cuenta con un Centro de Atención Temprana de carácter público, que presta atención gratuita a niños de 0 a 6 años que presentan algún trastorno en su desarrollo. Por su parte, D'Genes también dispone de un centro acreditado como de atención temprana en la vecina localidad de Totana, con 15 plazas gratuitas disponibles para niños en esa franja de edad con trastornos del desarrollo o riesgo de padecerlos y además cuenta en Alhama de Murcia con cartera de servicios para niños con enfermedades poco frecuentes y personas sin diagnóstico.

El convenio suscrito entre

ambas partes pretende aunar esfuerzos y reforzar la 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 acciones encaminadas a la mejora de la calidad de vida de este colectivo y en concreto los usuarios de atención temprana.

En virtud del acuerdo, la Concejalía de Servicios Sociales se compromete a coordinar sus actuaciones con las desarrolladas por D'Genes para estudiar y proponer recursos asistenciales para la atención de este colectivo; promover actuaciones tendentes 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 u otros ámbitos; y colaborar con la asociación en programas, protocolos y estudios de investigación de las patologías más prevalentes o de especial trascendencia que afectan a las personas

con enfermedades raras.

Asimismo, se compromete a colaborar con la asociación en actividades de formación e investigación, así como de información y sensibilización en enfermedades raras; informar a las familias de los niños con diagnóstico de enfermedad rara atendidos en el Centro de Atención Temprana de Alhama de Murcia de los servicios de atención temprana prestados por D'Genes, que en cualquier caso se prestarían en condiciones de gratuidad; e informar a las familias de niños con patologías poco frecuentes que finalicen su tratamiento en el Centro de Atención Temprana de Alhama de Murcia al cumplir 6 años, de los servicios prestados por D'Genes para que ésta valore ofrecer recursos o apoyos adaptados a sus necesidades.

Por su parte, D'Genes se compromete a participar y colaborar en la difusión de aquellas actividades que desde la Concejalía de Servicios Sociales u otras concejalías se organicen sobre enfermedades raras; desarrollar, dentro de su ámbito



de actuación, actividades que incidan en la promoción y mejora de la salud de las personas con patologías poco frecuentes; y colaborar, en la medida de sus posibilidades, en las demandas que la Concejalía de Servicios Sociales y el Centro de Atención Temprana pudiesen presentar, derivadas de las necesidades surgidas en relación al colectivo de personas con enfermedades raras.

Asimismo, D'Genes pondrá a disposición de la Concejalía de Servicios Sociales su equipo de profesionales para aquellos proyectos de interés mutuo, ofrecerá informa-

ción gratuita a profesionales del Centro de Atención Temprana de Alhama de Murcia en el campo de enfermedades raras y ofrecerá seguimiento periódico de todos los casos de atención temprana derivados por el Centro de Atención temprana de Alhama de Murcia, así como de los mayores de 6 años.

El convenio, suscrito entre la alcaldesa de Alhama de Murcia, Mariola Guevara, y el presidente de D'Genes, tendrá vigencia hasta el 31 de diciembre del presente ejercicio, prorrogándose de manera automática por años naturales hasta un máximo de cuatro.

Formación

El I Curso de Acogida en Epilepsia organizado por D'Genes habló sobre nociones básicas de esta patología a conocer ante un diagnóstico reciente o acompañamiento psicológico en familias

Éxito de asistencia al I Curso de Acogida en Epilepsia en el Centro Multidisciplinar "Pilar Bernal Giménez" de Murcia organizado por la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes.

Esta acción formativa estaba dirigida a pacientes, familiares, profesionales, estudiantes y cualquier persona interesada en enfermedades raras o epilepsia.

La jornada se abrió con una presentación a cargo del miembro de la junta directiva de D'Genes Diego Bernal, y la intervención de dos representantes de familias de D'Genes Epilepsia, Isabel Miñano y Esther Pérez Corral.

Posteriormente la neuro-

pediatra del Hospital Santa Lucía de Cartagena, Isabel Martínez Albadalejo, repasó nociones básicas de epilepsia a tener en cuenta ante un diagnóstico reciente, mientras que Lourdes Ceán, de la sección de Neuropediatría del Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca de Murcia, ofreció información básica a conocer ante un diagnóstico reciente de una enfermedad genética, muscular o metabólica.

Por su parte, la coordinadora del Centro Multidisciplinar "Pilar Bernal Giménez", Encarna Bañón, presentó el protocolo de acogida y el psicólogo de D'Genes Manuel Illera habló de acompañamiento psicológico en familias con epilepsia, acogida y relación de ayuda.



D'Genes mantiene una reunión con el Equipo de Orientación Educativa y Psicopedagógica de la comarca del Noroeste, con el fin de darle a conocer el trabajo de la asociación en materia educativa

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes ha mantenido una reunión con el Equipo de Orientación Educativa y Psicopedagógica (EOEP) de la comarca murciana del Noroeste en Cehegín.

Durante el encuentro, al que han asistido el coordinador de D'Genes Noroeste, Pascual Doñate; la técnica de delegaciones de la asociación, Encarna Bañón; y fisioterapeutas y logopedas, además de miembros del equipo EOEP, se ha expuesto el trabajo que desarrolla D'Genes en centros educativos.

En este sentido, se ha presentado la campaña de sensibilización que se lleva a cabo para acercar las enferme-

dades raras a alumnos y profesores. Además, se les ha dado a conocer el proyecto de apoyo educativo en el aula y el trabajo que D'Genes realiza dentro de los centros educativos que lo solicitan, en coordinación con estos.

Los responsables de D'Genes han transmitido a los miembros del EOEP que manifiesten sus inquietudes y necesidades y les hagan llegar lo que les demanden las familias en esta materia, así como que si tienen casos concretos de patologías poco frecuentes les han instado a que deriven a las familias a D'Genes, por si puede resultar de utilidad.



Formación

La Universidad Internacional del Mar- Campus Mare Nostrum oferta dos cursos sobre ER: "La realidad de las enfermedades raras: esas grandes desconocidas" del 17 al 21 de junio en Mazarrón; y otro sobre Síndrome X Frágil, en Águilas

La XXXVI edición de la Universidad Internacional del Mar-Campus Mare Nostrum oferta dos cursos sobre enfermedades raras.

Curso en Mazarrón

El primero de ellos lleva por título "La realidad de las enfermedades raras: esas grandes desconocidas" en su extensión de Mazarrón. Tendrá lugar del 17 al 21 de junio, dirigido por el director de la Asociación de Enfermedades Raras de Murcia y profesor de la Universidad de Murcia, Miguel Ángel Ruíz Carabias.

El curso tendrá una duración de 25 horas y el precio para miembros de la Universidad de Murcia y la Universidad Politécnica de Cartagena es de 65 euros, mientras que para el público general es de 85 euros. Las personas interesadas pueden inscribirse en unimar@um.es y también pueden recibir más información en info@dgenes.es o en el teléfono de la asociación (968 07 69 20).

El programa formativo está dirigido a estudiantes y profesionales de las ramas sociosanitaria y educativa, así como a personas con enfermedades raras y sus familiares o interesadas en este ámbito.

Las jornadas se desarrollarán en horario de 16:00 a 21:00 horas aproximadamente. El primer día, el lunes 17, incluirá conferencias y ponencias sobre concepto e historia de las enfermedades raras, estrategias y planes en patologías poco frecuentes, estudio de necesidades en enfermedades raras y un taller titulado "En la piel del paciente".

Asimismo, la segunda jornada habrá ponencias sobre sistemas de información en



DEL 17 AL 21 DE JUNIO DE 2019

SEDE EN MAZARRÓN DE LA UNIVERSIDAD INTERNACIONAL DEL MAR

LA REALIDAD DE LAS ENFERMEDADES RARAS: ESAS GRANDES DESCONOCIDAS

INFORMACIÓN E INSCRIPCIONES
unimar@um.es
info@dgenes.es
675 94 39 45

d'genes
UNIVERSIDAD INTERNACIONAL DEL MAR
Ayuntamiento de Mazarrón

enfermedades raras, análisis de la comunicación, OBSER y registro de enfermedades raras y una mesa de debate sobre qué puede hacer cada uno por las enfermedades raras.

El tercer día congregará las ponencias de carácter más científico, con intervenciones sobre líneas de investigación en enfermedades raras, retos diagnósticos en estas patologías, taller de bioética y acercamientos terapéuticos a algunas enfermedades raras. Asimismo, se ha programado un taller que abordará qué deben hacer las personas que quieran dedicarse a las enfermedades raras.

El cuarto día se realizará un análisis del tejido asociativo, se hablará de organizaciones de patologías poco frecuentes y se presentará la experiencia de la Fe-

deración Española de ER y D'Genes y se tratará también sobre recursos sociales para personas en enfermedades poco frecuentes. Además, habrá dos talleres sobre plataformas de pacientes y cómo montar una asociación de ER. La última jornada servirá para analizar modelos de atención a personas con ER, gestión de centros o servicios para personas con estas patologías y atención interdisciplinar. Asimismo se llevará a cabo un taller sobre perfiles de profesionales que trabajan con ER y otro sobre gestión de calidad de la atención.

Curso en Águilas

"Curso de actualización y avances en el Síndrome X Frágil: Nuevos desafíos" es el título del programa formativo que se desarrollará los días 9, 10 y 11 de octubre en la sede de Águilas de la Universidad



9, 10 Y 11 DE OCTUBRE

HOTEL PUERTO JUAN MONTIEL
Avenida del Puerto Deportivo, 1
Playa de Poniente- Águilas

CURSO DE ACTUALIZACIÓN Y AVANCES EN EL SÍNDROME X FRÁGIL: NUEVOS DESAFÍOS

INFORMACIÓN E INSCRIPCIONES
unimar@um.es
xfragil@dgenes.es
675 94 38 30

d'genes
UNIVERSIDAD INTERNACIONAL DEL MAR
Ayuntamiento de Águilas

Internacional del Mar, organizado por la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes.

El curso, con una duración de 25 horas, tendrá lugar en el Hotel Puerto Juan Montiel y las personas interesadas pueden formalizar su inscripción en unimar@um.es o también recibir más información en el teléfono 675 94 38 30 y a través del correo xfragil@dgenes.es.

Está dirigido a aquellas personas afectadas 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. Tendrá una duración de 25 horas y tiene reconocido un crédito en actividades universitarias (CRAU). La primera jornada del curso,

el 9 de octubre, se podrán escuchar testimonios de afectados y familiares, así como los últimos avances y actualizaciones en X Frágil. Asimismo, habrá una ponencia sobre buenas prácticas con asociaciones de X Frágil y otra sobre unidades especializadas en esta patología.

Al día siguiente, la jornada incluirá charlas sobre responsabilidad social corporativa en discapacidad y enfermedades raras, investigación, diagnóstico y tratamientos en X Frágil.

Por último, el 11 de octubre se presentarán buenas prácticas desde la administración en enfermedades raras, se abordarán aspectos educativos en el Síndrome X Frágil y se dará a conocer la I Guía educativa en esta patología. Además, otra charla tratará sobre el manejo de trastorno de conducta.

AGENDA

El próximo 18 de mayo tendrá lugar el I Congreso Nacional sobre Epilepsia en Molina de Segura, organizado por D'Genes y el grupo D'Genes Epilepsia

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes y el grupo D'Genes Epilepsia han organizado el I Congreso Nacional sobre Epilepsia que tendrá lugar en Molina de Segura el próximo 18 de mayo.

El congreso se desarrollará de 9:00 a 20:30 horas en el salón de plenos del Consistorio de dicho municipio murciano y cuenta también con la colaboración de la Federación Española de Epilepsia (FEDE), el Hospital de Molina de Segura, el Ayuntamiento de Molina de Segura, la Comunidad Autónoma de Murcia y el Servicio Murciano de Salud.

El objetivo de esta acción formativa es el abordaje multidisciplinar de la epilepsia y está destinada a pacientes familiares, profesionales, estudiantes y personas interesadas en las enfermedades raras y/o epilepsia.

La participación para los socios de D'Genes y niños será gratuita, mientras que los no socios de la entidad deberán abonar la cantidad de 5 euros.

Los interesados en recibir más información pueden ponerse en contacto con la asociación a través del teléfono 675 94 38 30 o bien el correo electrónico dgenesdelegacionmurcia@gmail.com.

Se requiere inscripción previa para asistir, que se puede realizar en el siguiente enlace: <https://forms.gle/FCsxEv4oar9DG58E7>

El próximo 5 de mayo se celebrará en Sierra Espuña la Marcha Solidaria SUCER, organizada por la Delegación de Alumnos de Medicina de la Universidad de Murcia y D'Genes, a beneficio de esta asociación

El próximo domingo 5 de mayo tendrá lugar la Marcha Senderista Solidaria por las Enfermedades Raras, organizada por la Delegación de Alumnos de Medicina de la Universidad de Murcia y la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes.

La Marcha Solidaria SUCER, enmarcada en la I Semana Universitaria contra las Enfermedades Raras, permitirá a los participantes realizar un recorrido de 8 kilómetros, de dificultad baja. La salida y llegada estará en área recreativa del paraje La Perdiz de Sierra Espuña.

El precio de la inscripción es 12 euros e incluye seguro de día, visita guiada al Centro de interpretación para conocer Sierra Espuña y aperitivo al finalizar con productos típicos de la zona.

La organización ha previsto un servicio de autobús con salida desde diferentes localidades para el desplazamiento a Sierra Espuña.

El dinero que se recaude se destinará a la asociación D'Genes, para el mantenimiento de la cartera de servicios que presta en favor de personas que conviven con patologías poco frecuentes.

Para más información e inscripciones, se puede visitar el enlace: www.um.es/web/deportes/marcha-sucer

Desde la organización de este evento deportivo se anima a participar en esta actividad, que permitirá disfrutar de una mañana de naturaleza y solidaridad.

I CONGRESO NACIONAL SOBRE EPILEPSIA

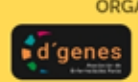
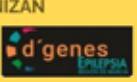
18 DE MAYO DE 2019

SALÓN DE PLENOS DEL AYUNTAMIENTO DE MOLINA DE SEGURA

9:00-20:30 HORAS



ORGANIZAN

COLABORAN








- Socios de D'Genes gratis
- No socios 5 euros
- Niños gratis

DESTINATARIOS

Pacientes, familiares, profesionales, estudiantes y personas interesadas en enfermedades raras y/o epilepsia

OBJETIVOS

Abordaje multidisciplinar de la epilepsia

INFORMACIÓN E INSCRIPCIONES

dgenesdelegacionmurcia@gmail.com 675 94 38 30
<https://forms.gle/FCsxEv4oar9DG58E7>

MARCHA SOLIDARIA SUCER

I Semana Universitaria Contra las Enfermedades Raras

Organizan:




 **LA PERDIZ (Sierra Espuña)**

 **5 de mayo de 2019**

8km de recorrido no competitivo de dificultad baja, con salida y llegada en el Área Recreativa "La Perdiz" (Sierra Espuña).

 **Precio de inscripción: 12€**

Este precio incluye:

- Seguro de día
- Visita guiada al Centro de Interpretación para conocer Sierra Espuña
- Aperitivo al finalizar con productos típicos de la zona

A excepción del coste del seguro, la totalidad del dinero recaudado será donada a D'Genes.

 Y por 1€ más, podrás ir y volver en autobús. Salidas desde Murcia, Librilla, Alhama y Totana.

Con la participación y el patrocinio de:












Colaboradores

