



BOLETÍN INFORMATIVO

ABRIL de 2022<

La realidad de las personas sin diagnóstico y sus necesidades protagonizan el mes de abril

El último viernes del mes de abril es la fecha elegida en el calendario para conmemorar el Día Mundial de las Personas Sin Diagnóstico. Este año, esta fecha fue el 29 de abril, una jornada para reivindicar y visibilizar más si cabe las necesidades de las personas y familias que conviven, muchas de ellas muchos años, con la realidad de no poder ponerle nombre a la enfermedad que padecen.

Desde D'Genes se dio visibilidad y además, se celebró el IV Simposio Sin diagnóstico en la ciudad de Sevilla.

Paralelamente a esta improtante acción formativa, D'Genes hizo público un decálogo de necesidades de las personas sin diagnóstico, en especial en materia sanitaria y social, al que se habían adherido otras trece asociaciones y entidades de pacientes. Con él se pretendió poner el foco en la realidad a la que se enfrentan las personas sin diagnóstico y sus familias y dar cuenta de necesidades y acciones a implementar para mejorar su calidad de vida y situación.

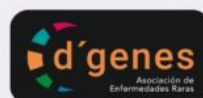
Una vez al año se conmemora esta jornada, pero para las personas que conviven sin diagnóstico, sus necesidades están ahí día tras día y por ello, desde D'Genes se les quiso mostrar todo su apoyo en esta jornada y dejarles claro que no están solas y que en su camino cuentan con la mano amiga de la asociación.

*No tenemos diagnóstico,
pero sí necesidades*

29 de abril de 2022

**DÍA MUNDIAL DE LAS
DE LAS PERSONAS**

Sin diagnóstico



SÍGUENOS



www.dgenes.es

CONTENIDOS

- | | |
|----|----------------------------------|
| 1 | PORTADA |
| 2 | SIN DIAGNÓSTICO |
| 6 | COINGRESO MEDICAMENTOS HUÉRFANOS |
| 7 | SERVICIOS DE ATENCIÓN DIRECTA |
| 8 | DELEGACIONES |
| 17 | EDUCACIÓN |
| 18 | X FRÁGIL |
| 19 | ENFERMEDAD DE LYME Y DYRK 1 A |
| 20 | CULTURA |
| 21 | FORMACIÓN |
| 23 | COLABORADORES |

Sin Diagnóstico

El IV Simposium Sin Diagnóstico congrega a profesionales, representantes de asociaciones y pacientes y familiares de afectados

El IV Simposium Sin Diagnóstico, organizado por la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes y el Real e Ilustre Colegio Oficial de Farmacéuticos de Sevilla, congregó el viernes 29 de abril a profesionales, representantes de asociaciones y afectados y familiares de personas sin diagnóstico.

La jornada se celebró precisamente coincidiendo con el Día Mundial de Personas Sin diagnóstico, que se conmemora cada año el último viernes del mes de abril.

El IV Simposium se inició con el testimonio de Esther Olivares, madre de un joven que no logró su diagnóstico hasta los 18 años y que relató lo que supone convivir tantos años con la situación de no saber cuál es la enfermedad que padecía su hijo. Su testimonio, a ratos desgarrador al recordar momentos difíciles vividos, culminó destacando que su hijo le había "enseñado a vivir", a disfrutar de la vida "sin hacer planes a largo plazo". Por último, quiso dejar claro que "no cambiaría a mi hijo por nada, pero sí su sufrimiento y también el mío".

Durante la inauguración, el presidente de D'Genes y de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), Juan Carrión, puso énfasis en la necesidad de dar respuesta a las necesidades de las personas sin diagnóstico y enfermedades raras y afrontar retos como por ejemplo abordar la transición a la vida adulta.

En la mesa inaugural también intervinieron el presidente del Real e Ilustre Colegio Oficial de Farmacéuticos de Sevilla, Manuel Pérez Fernández; la delegada de FEDER en Andalucía, Carmen Moreno; y la delegada territorial de Salud y Familias de Sevilla, Regina Serrano Ferrero. Tras ella, tuvo lugar la ponencia inaugural, que corrió a cargo de Manuel Posada, del Instituto de Investigación de Enfermedades raras del Instituto de Salud Carlos III, que puso el foco en los retos y desafíos en el contexto internacional para abordar la situación de las personas sin diagnóstico.

Ponencias

La jornada incluyó una ponencia sobre el derecho a la comunicación más allá del diagnóstico, a cargo de la profesora titular del Departamento de Filología y Traducción de la Universidad Pablo de Olavide, Ana Medina Reguera, quien abordó el derecho a la comunicación en personas sin diagnóstico que cursan con ausencia de habla natural, así como las dificultades y barreras de



implementación de los Sistemas Aumentativos y Alternativos de Comunicación asistidos por tecnología.

Asimismo, el pediatra Antonio González-Meneses, de la Unidad de Dismorfología y Metabolismo del Hospital Universitario Virgen del Rocío de Sevilla, habló sobre el papel del cribado genético pre y post natal para disminuir la incidencia de enfermedades raras.

Dos de las profesionales del Centro Multidisciplinar de atención integral a personas y familias sin diagnóstico, con enfermedades raras y discapacidad "Pablo Ramírez García" que D'Genes gestiona en El Coronil, la logopeda Alicia Pastor y la maestra de Pedagogía terapéutica Rosario Lobato, expusieron el proyecto de alfabetización emergente en personas con necesidades complejas de comunicación que en él desarrollan.

En su intervención explicaron que la puesta en marcha de este programa surgió tras identificar entre los usuarios del centro casos de niños no alfabetizados.

Ambas explicaron el trabajo que desarrollan y la metodología que utilizan, adaptada e individualizada a cada caso particular. Asimismo, repasaron las barreras de acceso al aprendizaje y las barreras de oportunidades detectadas entre personas con necesidades complejas de comunicación.

Durante la sesión, la vocal de la directiva de D'Genes Silvia García Castellanos dio a conocer el centro "Pablo Ramírez García", poniendo en valor el impulso de un grupo de familias para que éste fuera una realidad. En dicho centro se prestan servicios de estimulación cognitiva, logopedia, fisioterapia, atención



psicológica y alfabetización emergente para personas con necesidades complejas de comunicación.

La jornada también contó con la intervención de la directora del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), Eva Bermejo, que giró sobre SpainUDP, el Programa de Casos de Enfermedades Raras sin diagnóstico, cuyo objetivo es poder ofrecer un diagnóstico a las personas que padecen una patología poco frecuente y

que no han podido obtener el nombre y/o causa de su enfermedad.

En la clausura se contó también con la intervención del neuropediatra Marcos Madruga, que hizo balance de la jornada y quiso agradecer a las familias y organizaciones de pacientes como D'Genes que luchan por las necesidades de estos pacientes. Asimismo, felicitó a los profesionales de diferentes ámbitos, tanto sanitarios como educativos o sociales, que trabajan por mejorar su día a día.

Sin Diagnóstico



D'Genes y familias de afectados por enfermedades raras y sin diagnosticar agradecen al doctor Manuel Posada su trabajo, apoyo y dedicación a las personas con patologías poco frecuentes

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes ha homenajeado a Manuel Posada de la Paz por su trayectoria y trabajo en favor de las personas sin diagnóstico.

En el marco del IV Simposium Sin Diagnóstico organizado por D'Genes y el Real e Ilustre Colegio Oficial de Farmacéuticos de Sevilla, celebrado el 29 de abril, D'Genes y per-

sonas y familias que conviven con enfermedades raras y sin diagnosticar, quisieron tributar un sencillo homenaje al doctor Posada, como reconocimiento a su trayectoria profesional, ligada a la investigación de las enfermedades raras.

D'Genes ha querido agradecer la contribución y apoyo a las personas y familias que conviven con

la situación de no poder ponerle nombre a su enfermedad de Posada de la Paz, quien durante años y hasta hace solo unos meses era director del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras, del Instituto de Salud Carlos III.

Miembros de algunas de las familias presentes quisieron dedicarle palabras de agradecimiento por

su "cercanía y dedicación" y por su trabajo para tratar de ayudar y dar respuesta a las familias de personas con enfermedades raras. El presidente de D'Genes, Juan Carrión, por su parte, también le dedicó palabras de agradecimiento y quiso destacar su trayectoria profesional pero también su calidad humana.



Sin Diagnóstico

D'Genes, con motivo del Día Mundial de las Personas Sin Diagnóstico, muestra su apoyo a todas las personas y familias que viven esta situación

El 29 de abril se conmemoró el Día Mundial de las Personas Sin Diagnóstico y desde la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes quisieron mostrar todo su apoyo a las personas que conviven con la situación de no poder ponerle nombre a la enfermedad que padecen.

Desde D'Genes se quiere mostrar todo el respaldo a las familias que carecen de diagnóstico, en muchas ocasiones, a pesar de un largo peregrinar por consultas médicas.

En una jornada como ésta, el presidente de D'Genes, Juan Carrión, también quiso recordar reivindicaciones en materia social y sanitaria de los afectados, así como reclamar que España cuente con la especialidad de Genética Clínica, así como que se homogeneicen las pruebas de cribado neonatal y se establezcan proyectos específicos para personas sin diagnóstico.

Además, recordó que el tiempo medio para conseguir un diagnóstico en España es de 4 años, pero hay personas que llegan incluso a fallecer sin conocer el diagnóstico de su enfermedad.

Asimismo, quiso recordar que no tener diagnóstico no significa no tener necesidades.

La asociación D'Genes cuenta desde 2018 con el grupo de trabajo D'Genes Sin diagnóstico, del que en la actualidad forman parte 61 personas que conviven con la situación de no disponer de un diagnóstico para su caso o el de su hijo, en buena parte de los casos tras mucho tiempo peregrinando por servicios hospitalarios con síntomas complejos.



D'Genes y Objetivo diagnóstico visibilizan el Día Mundial de Personas Sin Diagnóstico

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes y Objetivo diagnóstico han visibilizado el Día Mundial de las Personas Sin Diagnóstico en el X Congreso Internacional de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades Raras celebrado del 26 al 28 de abril en Sevilla.

Miembros de D'Genes, entre ellos su presidente, Juan Carrión, junto a integrantes de Objetivo diagnóstico quisieron dar visibilidad al Día Mundial de las Personas Sin Diagnóstico, que se conmemora el 29 de abril, último viernes del mes.



Sin Diagnóstico

D'Genes, junto a otras trece organizaciones de pacientes, difunden un decálogo con motivo del Día Mundial de las Personas Sin Diagnóstico

Decálogo Día Mundial de las Personas Sin Diagnóstico 2022

DECÁLOGO DÍA MUNDIAL DE LAS PERSONAS SIN DIAGNÓSTICO 2022

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

-Que todos los pacientes con sospecha de enfermedades raras reciban un diagnóstico, en el plazo de un año desde que acuden a consulta médica si existe literatura médica de la patología. Todas las personas que actualmente no se puedan diagnosticar ingresarán en un proceso de investigación y diagnóstico coordinado a nivel mundial.

-Aprobar mil nuevas terapias.

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

PARA MEJORAR LA SITUACIÓN DE LA INFANCIA Y PERSONAS ADULTAS SIN DIAGNÓSTICO PROPONEMOS LAS SIGUIENTES ACCIONES:

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

ATENCIÓN SANITARIA

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

3- Es necesario que las Administraciones nacional y autonómicas desarrollen y financien de forma sostenible, programas dedicados específicamente a las enfermedades no diagnosticadas, lo cual facilitaría el acceso rápido y equitativo al diagnóstico.

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

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

6- Es necesario el establecimiento de un protocolo de estudio genético previo a la concepción como la ampliación del número de pruebas del programa de cribado neonatal nacional y su homogeneización en todas las Comunidades Autónomas, ya que las pruebas actualmente varían significativamente según la autonomía.

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

Decálogo Día Mundial de las Personas Sin Diagnóstico 2022

8- Es necesario definir y generar unos criterios comunes validados a nivel nacional que permitan disponer de una base de datos o registro específico nacional y/o autonómico, de personas con sospecha de padecer una enfermedad rara en búsqueda de diagnóstico. De tal forma que cuando se produzca un avance científico, pueda aplicarse de manera inmediata a posibles beneficiarios y mientras este avance no se produce, se puedan identificar necesidades específicas.

9- Es de vital importancia apoyar y potenciar los programas sin diagnóstico que se desarrollan en nuestro país: el Programa de Enfermedades Raras sin diagnóstico (SpainUDP) del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) y el Programa de Enfermedades no Diagnosticadas (ENOd) del Centro de Investigación Biomédica en red de Enfermedades Raras (CIBERER).

10- Es necesario ser conscientes de las limitaciones que supone no tener un diagnóstico a la hora de acceder a un tratamiento, ya que la ausencia de diagnóstico conlleva también la imposibilidad de acceder a ensayos clínicos o a un tratamiento innovador que pudiera ser capaz de frenar el avance de la enfermedad.

11- Es importante en general, conseguir un acceso rápido y equitativo a recursos sociales y sanitarios en las distintas Comunidades Autónomas de España.

ATENCIÓN SOCIAL

12- La ausencia de diagnóstico tiene un gran impacto a nivel clínico, pero también una importante repercusión desde una perspectiva social.

Es necesario garantizar también el acceso a las ayudas técnicas, sistemas de comunicación, productos ortoprotésicos, adaptaciones, así como otros productos y servicios, necesarios para mejorar la calidad de vida.

13- Asimismo, se deben garantizar los recursos ante el grave impacto familiar y económico que supone la falta de diagnóstico, con la consecuente necesidad de una atención psicológica capaz de ayudar al paciente y su entorno a abordar la nueva situación.

14- Esta realidad se extrapola también a otros aspectos que condicionan el apoyo a la familia. Es prioritario implementar a la mayor brevedad posible el nuevo Real Decreto de Discapacidad que contempla las limitaciones en las actividades básicas de la vida diaria, instrumentales y en las de participación, así como hacer seguimiento de su impacto en la vida de las personas.

La falta de información sobre la enfermedad y de recursos específicos para abordar las enfermedades raras se agrava aún más en los casos sin diagnóstico, especialmente en ámbitos como la educación ya que dificulta la comprensión de los compañeros y la comunidad profesional sobre la enfermedad y sus implicaciones.

Hay que reconocer y poner en valor la labor del tejido asociativo que trabaja para dar respuesta a las familias que enfrentan esta situación en España y que trabajan a nivel internacional.

Un total de catorce entidades y organizaciones de pacientes, entre ellas la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes, dieron a conocer un decálogo por el Día Mundial de las Personas Sin Diagnóstico que este año se conmemoraba el próximo viernes, 29 de abril.

En este decálogo se plasman algunas de las principales necesidades en materia sanitaria y social de las personas

y familias que conviven sin diagnóstico, entre ellas que los pacientes con una enfermedad rara no diagnosticada deben ser reconocidos por las administraciones nacionales y autonómicas como una población con necesidades específicas no cubiertas, a fin de que sea posible desarrollar una atención sanitaria y social adecuada a sus necesidades. Además de D'Genes, al decálogo se han adherido este año

la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), Asociación de enfermedades raras y discapacidad Sense Barreres de Petrer, Objetivo Diagnóstico, Asociación Nacional de Personas con Epilepsia-ANPE, Asociación de Enfermedades Minoritarias de la Comunidad Valenciana, Asociación Grupo de Enfermedades Raras de Navarra, Asociación de Enfermedades Raras con Epilepsia desde la

Infancia, Fundación Rafa Puerde, Asociación de apoyo a las familias de personas con ER y sin diagnosticar, Asociación de Enfermedades Raras de Castilla y León, Asociación Leonesa de Enfermedades Raras y Sin Diagnóstico, Asociación de Padres de Personas con Discapacidad Intelectual de los Centros de la Fundación Gil Gayerre y Asociación EPMA (El Pequeño Mundo de Álvaro).

Medicamentos huérfanos



D'Genes participa en el X Congreso Internacional de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades Raras celebrado en Sevilla

La Asociación de Enfermedades raras D'Genes participó en el X Congreso Internacional de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades Raras, que se desarrolló en Sevilla del 26 al 28 de abril bajo el lema "Hacia un 2030 lleno de esperanza". El Congreso estaba organizado por el Real e Ilustre Colegio Oficial de Farmacéuticos de Sevilla, la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), la Fundación MEHUER y la Fundación FEDER. En esta décima edición del Congreso se contó con la participación de

varios miembros de la junta directiva de D'Genes, así como de otras familias que forman parte de la asociación y que viven en primera persona lo que supone convivir con una enfermedad rara o no disponer de un diagnóstico. Por espacio de tres días, más de 320 congresistas tuvieron la oportunidad en Sevilla de asistir a ponencias y debates sobre temas de actualidad en torno a aspectos como diagnóstico, avances en investigación de nuevas terapias, tratamientos y acceso a medicamentos.

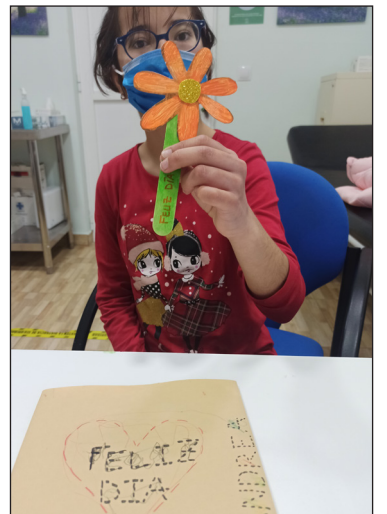


Servicios de atención directa

Los usuarios más jóvenes de los centros y delegaciones de D'Genes realizan manualidades diversas para celebrar el Día de la Madre

Se llevaron a cabo en sesiones en los diferentes servicios de atención directa

Los usuarios más jóvenes de la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes han realizado manualidades diversas por el Día de la Madre, que se conmemoraba el primer domingo de mayo. Durante la semana previa a esta jornada, en sesiones de servicios de atención directa realizaron, con la supervisión e indicación de las profesionales de servicios como estimulación cognitiva o logopedia, manualidades que después los pequeños se llevaron a sus casa como detalle para sus madres.



Totana

Los Andarines de Totana conquistan la cima más alta de Alicante, el Puig Campana, ayudando a dar visibilidad a las enfermedades raras y a D'Genes

El grupo Los Andarines de Totana ha conquistado la cima más alta de la provincia de Alicante, el Puig Campana, ayudando a dar visibilidad a las patologías poco frecuentes a través de la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes. Durante la ruta, recorrieron 12,3 kilómetros en tres horas y cuarenta y siete minutos, y portaron además camisetas con el logo de D'Genes. Fue una exigente ruta con 1.047 metros de desnivel para hacer cima. Los Andarines a lo largo del año desarrollan diferentes iniciativas para visibilizar las necesidades a las que se enfrentan personas y familias que conviven con enfermedades raras, colaborando de forma estrecha con las asociaciones D'Genes, AELIP y Mastocitosis.

El presidente de D'Genes, Juan Carrión, agradece la solidaridad de todos y cada una de las personas que forman este grupo y les da las gracias por su apoyo a las personas y familias que conviven con patologías poco frecuentes.



Murcia

El Grupo sardinero Ceres reparte ilusión y alegría en su visita al Centro Multidisciplinar "Pilar Bernal Giménez"

El Grupo sardinero Ceres trajo la alegría al Centro Multidisciplinar de atención integral a personas y familias con Síndrome X Frágil y otras enfermedades raras "Pilar Bernal Giménez" de Murcia. Miembros de esta agrupación visitaron el centro de la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes repartiendo ilusión y simpatía.

Los integrantes de este grupo sardinero repartieron juguetes entre niños de la asociación que se acercaron, con motivo de las tradicionales de Fiestas de Primavera de Murcia.

Desde D'Genes se agradece al Grupo sardinero Ceres que hayan tenido a bien realizar esta visita y conocer la labor que desarrolla la asociación para mejorar la calidad de vida de personas y familias que conviven con enfermedades raras y sin diagnóstico. Además, se quiere agradecer de manera especial que hayan hecho pasar un buen rato y disfrutar a los niños asistentes.



Murcia

Usuarios del Centro Multidisciplinar "Pilar Bernal Giménez" de Murcia celebran su particular Entierro de la Sardina

Usuarios del Centro Multidisciplinar de atención integral a personas y familias con Síndrome X Frágil y otras enfermedades raras "Pilar Bernal Giménez" de Murcia celebraron su particular Entierro de la Sardina, con motivo de las Fiestas de Primavera de la capital murciana.

Los usuarios, acompañados por profesionales del centro, decoraron un mural con sardinas, protagonistas de esta celebración, que pintaron de vivos colores.



Murcia

Miss Murcia 2022, Jennifer Sánchez, se interesa por la labor que desarrolla D'Genes y visita el Centro Multidisciplinar "Pilar Bernal Giménez"

Jennifer Sánchez, que va a representar a la Región de Murcia en el certamen Miss Mundo España 2022, ha visitado el Centro Multidisciplinar de atención integral a personas y familias con Síndrome X Frágil y otras enfermedades raras "Pilar Bernal Giménez" de Murcia.

La joven, de 24 años de edad, y profesora de inglés, ha querido conocer el centro en Murcia de la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes. Durante su visita ha estado acompañada por el presidente de la entidad, Juan Carrión, y el vocal de la directiva Diego Bernal, quienes le han enseñado las instalaciones y le han explicado la cartera de servicios que la asociación presta para mejorar la calidad de vida de personas y familias que conviven con enfermedades raras, sin diagnóstico y discapacidad.

Jennifer Sánchez se ha mostrado muy interesada en la labor que desarrolla la asociación, que cuenta en la Región de Murcia con tres centros multidisciplinarios en Murcia, Lorca y Totana, además de delegaciones físicas en otros municipios como Cartagena, Alhama de Murcia, Cehégín y Mazarrón. Asimismo, cuenta con otro centro en el municipio sevillano de El Coronil. La joven Miss Murcia



2022 ha mostrado su disposición a poder colaborar con la asociación dando visibilidad a las enfermedades raras y el trabajo que se realiza desde D'Ge-

nes para ayudar a las personas y familias que conviven con patologías poco frecuentes y sus familias.

Desde D'Genes se desea a Jen-

nifer mucha suerte en su participación en el certamen Miss Mundo España 2022, que tendrá lugar en Pineda de Mar el próximo mes de junio.



Mazarrón

D'Genes imparte charlas de sensibilización a alumnos del CEIP Ginés García Martínez en el marco del programa "Las enfermedades raras ya están en el cole con Federito"

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes ha impartido una charla de sensibilización a alumnos del CEIP Ginés García Martínez de Mazarrón en el marco del programa "Las enfermedades raras ya están en el cole con Federito" impulsado por la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) en el que participa en este curso 2021/2022.

Voluntarios de la asociación ofrecieron charlas a alumnos de Educación Infantil y 1º, 2º, 3º y 4º de Primaria en las que se les acercó al día a día de las personas y familias que conviven con enfermedades raras.

Durante las sesiones se hizo especial hincapié en la importancia de la atención a la diversidad y la educación en valores. Además, según el curso, se realizaron cuentacuentos y manualidades, así como dinámicas para conocer diferentes enfermedades raras y su abordaje en el día.



Campos del Río

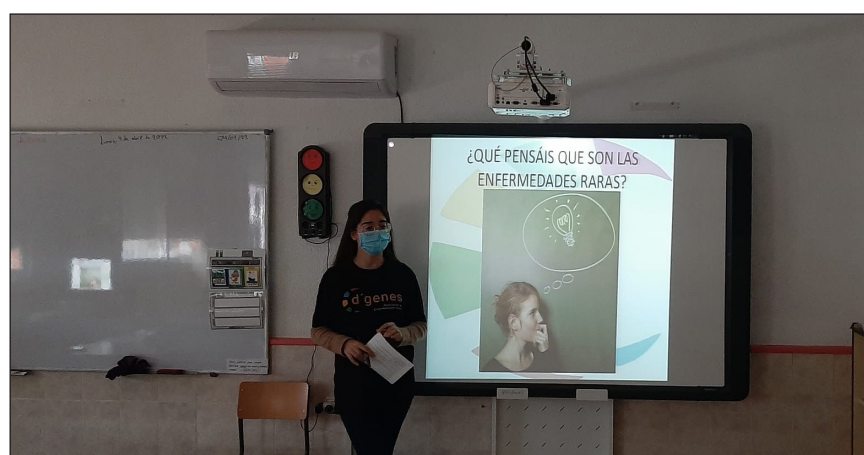
D'Genes sensibiliza sobre las patologías poco frecuentes a alumnos del CEIP San Juan Bautista de Campos del Río

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes ha sensibilizado a alumnos del CEIP San Juan Bautista del municipio murciano de Campos del Río. Las charlas se impartieron en el mes de abril a todos los cursos de Primaria del colegio y contaron con la colaboración de la voluntaria Sofía Lorca, estudiante de la UCAM.

Además, en el mes de febrero se había llevado a cabo ya

en el mismo centro un cuentacuentos, para el que se contó con la colaboración de la voluntaria de la asociación Ana Villaescusa.

Estas acciones se enmarcan en el programa "Las enfermedades raras ya están en el cole con Federito" impulsado por la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) en el que D'Genes participa en este presente curso 2021/2022.



Mazarrón

D'Genes divulga y enseña el uso de los sistemas de comunicación alternativos y aumentativos a alumnos del CEIP Ginés García Martínez



La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes ha sensibilizado a alumnos y profesores del CEIP Ginés García Martínez de Mazarrón sobre la realidad de las patologías poco frecuentes.

Voluntarios de la asociación ofrecieron charlas a alumnos de 5º y 6º de Primaria en la que les explicaron qué es la asociación y la labor que presta para mejorar la calidad de vida de personas y familias que conviven con enfermedades raras. Además, hicieron hincapié en los recursos tecnológicos a disposición de personas con patologías poco frecuentes y problemas graves de comunicación. En este sentido se puso en valor la importancia de los sistemas alternativos y aumentativos de comunicación y las nuevas tecnologías.

Esta charla se enmarca en el proyecto financiado por el Ministerio de Educación y Formación Profesional para el curso 2021-2022 que lleva por título "Utilización de sistemas alternativos y aumentativos de comunicación y creación de un servicio de préstamo de recursos tecnológicos para personas diagnosticadas con una enfermedad rara y/o discapacidad".

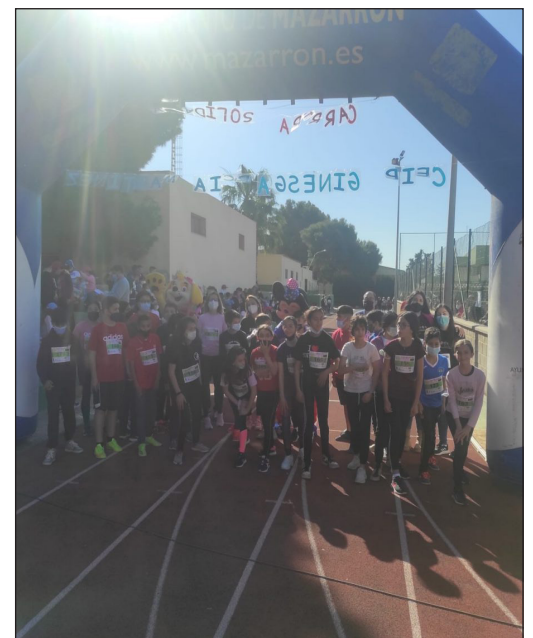


Mazarrón

Exitosa carrera solidaria a beneficio de D'Genes organizada por el CEIP Ginés García Martínez

Numerosas personas participaron en el XI Día del Deporte Carrera Solidaria a favor de la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes del CEIP Ginés García Martínez de Mazarrón.

En la carrera participaron más de cuatrocientas personas, entre alumnos del centro y familiares y profesores, así como personas del Centro de discapacidad intelectual de Mazarrón. En total se recaudaron 1.007,50 euros, entre venta de dorsales, de los que 260 fueron infantiles y 182 de adultos, y artículos de merchandising de la asociación. Además, también se contó con la colaboración de los muñecos solidarios del proyecto Ilusión Solidaria de la Peña Barcelonista de Totana que representan personajes de animación infantil, y que animaron la actividad deportiva. Desde D'Genes quieren dar las gracias a la comunidad educativa del CEIP Ginés García Martínez por su solidaridad, ya que esta iniciativa no solo ha permitido recaudar fondos para el mantenimiento de la cartera de servicios que presta la asociación, sino también contribuye a dar visibilidad a la labor que desarrolla para mejorar la calidad de vida de personas y familias que conviven con enfermedades raras y sin diagnóstico.



Lorca

LorcaBiciudad dona 200 euros a D'Genes

LorcaBiciudad ha mostrado su cara más solidaria y ha querido colaborar con la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes realizando una aportación solidaria. Manolo Martín y Beatriz Ros, miembros de la directiva de LorcaBiciudad, visitaron el Centro Multidisciplinar de atención integral a personas y familias con enfermedades raras, sin diagnóstico y discapacidad "Cristina Arcas Valero" de Lorca, para hacer entrega de un cheque por valor de 200 euros, cantidad con la que se pretende contribuir a la investigación de las patologías poco frecuentes y el mantenimiento de la cartera de servicios que la asociación presta a numerosos usuarios. La miembro de la junta directiva de D'Genes Rosa Valero les recibió y explicó la labor que la asociación desarrolla para mejorar la calidad de vida de personas y familias que conviven con enfermedades raras y sin diagnóstico. Desde D'Genes se quiere agradecer a LorcaBiciudad la aportación realizada a la asociación, que contribuirá a apoyar la labor social y sanitaria que se lleva a cabo desde el Centro Multidisciplinar "Cristina Arcas Valero".



Cartagena



Se celebraron las I Jornadas de Defensa Personal para Mujeres, organizadas por la Federación Murciana de Taekwondo, el Club Artes Marciales Cartagena y D'Genes, que fueron solidarias con la asociación

Durante el mes de abril, se llevaron a cabo las I Jornadas de Defensa Personal para Mujeres, una actividad donde se unió el deporte, el baile, la defensa personal y la solidaridad, y que estaba organizada por la Federación Murciana de Taekwondo, el Club Artes Marciales Cartagena y la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes. Dichas jornadas estaban enfocadas a que las participantes aprendieran a controlar el estrés y el miedo en situaciones de riesgo y practicaran técnicas de autoprotección y defensa personal, mejorando la autoestima y el sentimiento de seguridad.

Impartidas por Antonio Vi-

vancos, maestro de Hapkido 4º DAN por la Federación Española de Taekwondo, las jornadas han resultado un éxito de participación, ya que han contado con la asistencia de 30 mujeres, y han generado un ambiente de alegría y aprendizaje, aumentado por el calentamiento musical dinámico y divertido, al inicio y al final, preparado por la profesora de baile Encarnación Guzmán.

Asimismo, estas jornadas sirvieron para dar visibilidad y promover la sensibilización sobre las enfermedades raras, recaudándose con las aportaciones voluntarias de las participantes un donativo de 300 euros para D'Genes.



Cartagena

D'Genes participa en la Feria de Formación Profesional "DIS(s)CAPACIDAD" del IES Mediterráneo



La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes ha participado en la Feria de Formación Profesional "DI(s)CAPACIDAD" del IES Mediterráneo de Cartagena que se ha desarrollado los días 20 y 21 de abril.

La vicepresidenta de D'Genes María Ángeles Díaz estuvo presente en una mesa en la que también tomaron parte otras asociaciones exponiendo su labor.

Desde D'Genes se felicita al IES Mediterráneo por estas jornadas y se agradece la invitación a D'Genes a participar en ellas.

Lucía Díaz Lozano da visibilidad a D'Genes durante su participación en la Ruta de las Fortalezas



Lucía Díaz Lozano dio visibilidad a las patologías poco frecuentes durante su participación en la Ruta de las Fortalezas. Lucía realizó esta prueba deportiva que recorrió distintas alturas y fortificaciones que circundan la ciudad de Cartagena a lo largo de 50 kilómetros portando una camiseta con el logo de la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes.

Desde D'Genes quieren felicitarle por haber logrado culminar esta dura prueba y agradecerle el esfuerzo y contribución a dar visibilidad a la asociación y las enfermedades raras.

Educación

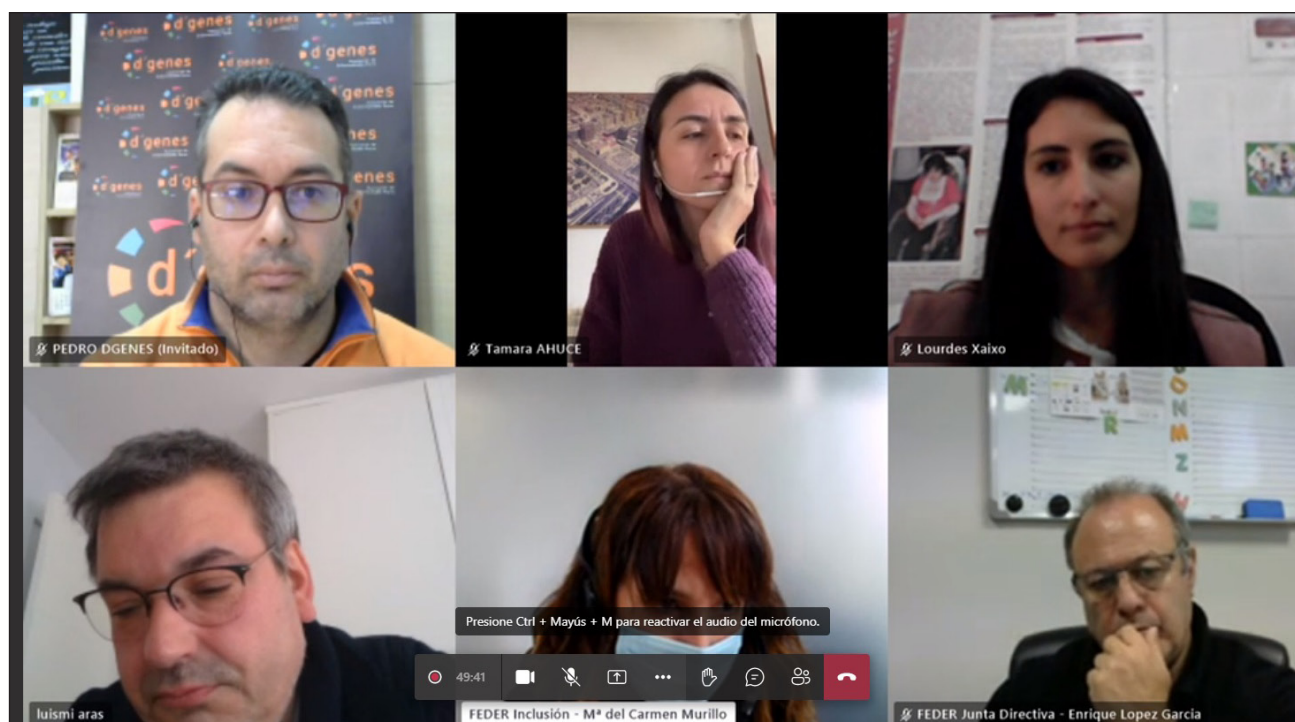
D'Genes participó en una reunión del grupo focal de educación de la Federación Española de Enfermedades Raras

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes participó junto a otras entidades en una reunión para abordar el proyecto "Educar en Red" en el que participan varias asociaciones de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) que trabajan directamente en el ámbito educativo con distintos proyectos en centros escolares.

Durante la reunión se puso en común el trabajo realizado para la elaboración de una guía educativa para el alumnado con enfermedades poco frecuentes, así como se abordaron próximas actuaciones a desarrollar.

En otro orden de cosas, también se realizó una valoración de la participación en el curso de formación en el Centro de Profesores y Recursos de la Región de Murcia el pasado mes de enero.

La próxima reunión de este grupo focal de educación de FEDER está prevista ya para el mes de junio.



X Frágil

La biblioteca del CREER ya cuenta con varios ejemplares de la Guía educativa para el Síndrome X Frágil editada en su día por D'Genes y la Consejería de Educación de Murcia

Desde la asociación se han hecho llegar al CREER dos ejemplares de dicha publicación con el fin de que se incorpore a los fondos con que cuenta este recurso



La biblioteca del Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias de Burgos ya cuenta con la Guía educativa para el Síndrome X Frágil editada por la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes. Desde la asociación se han hecho llegar al CREER dos ejemplares de dicha publicación, con el fin de que se incorporara a los fondos de su biblioteca y pueda ser así consultada desde dicho recurso o esté disponible para su préstamo.

D'Genes editó hace un par de años, en colaboración con la Consejería de Educación, Juventud y Deportes de la Región de Murcia, esta guía escolar sobre el Síndrome X Frágil para favorecer la inclusión de los alumnos que padecen esta enfermedad. Se trata de una guía indicativa de las pautas a seguir para conseguir un mejor conocimiento de esta patología y cómo actuar ante ella. El objetivo principal es orientar a los docentes y a los profesionales del ámbito educativo ante determinadas situa-

ciones que se puedan originar en el aula con alumnos que tienen este síndrome y que requieran de una intervención directa por parte del profesional responsable. Asimismo, sirve como texto de consulta a los diferentes profesionales que trabajen y se relacionen con estos niños, y como herramienta de conocimiento para las familias. La publicación aborda aspectos educativos como la evaluación, dificultades y particularidades cognitivo-conductuales, estilos de aprendizaje y características

sensoriales, particularidades y características del habla y el lenguaje, y psicomotricidad y Síndrome X Frágil, plan de intervención educativa, situaciones y sugerencias de intervención, la inclusión educativa, la educación informal y la importancia del apoyo de las asociaciones. La información sobre este recurso educativo podrá ser incluida también en la próxima guía que están elaborando la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y el CREER.

Lyme

D'Genes difunde un cuestionario para conocer la incidencia de casos de Lyme en la Región de Murcia, en el marco de un estudio del servicio de Seguridad Alimentaria y Zoonosis de la Consejería de Salud

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes colabora en un estudio realizado por el servicio de Seguridad Alimentaria y Zoonosis de la Consejería de Salud de la Región de Murcia, cuyo objetivo es conocer la incidencia de casos en la Región de Murcia de la enfermedad de Lyme, una enfermedad producida por un agente infeccioso transmitido por garrapatas.

Además, este estudio pretende conocer de primera mano las dificultades en el proceso diagnóstico, la sintomatología de los pacientes, la repercusión en su calidad de vida y sus necesidades sociosanitarias.

Con el fin de recabar la máxima información, se ha habilitado un cuestionario para pacientes de la Región de Murcia que estén diagnosticados de Lyme o tengan sintomatología compatible con la enfermedad. En el formulario se recaba, entre otras cuestiones, información acerca de diagnóstico, sintomatología, tratamientos administrados, evolución del afectado, reconocimiento del grado de discapacidad, etc... El formulario se puede rellenar pinchando en el siguiente enlace: <https://forms.gle/AQNfV68QZAFYe3dz5> Desde D'Genes se invita a todas estas personas a rellenar este cuestionario, con el fin de poder recabar datos que permitan conocer la incidencia de esta enfermedad dentro de la Región de Murcia.



Casos Lyme Región de Murcia

El siguiente cuestionario forma parte de un estudio realizado por el servicio de Seguridad Alimentaria y Zoonosis de la Consejería de Salud y la Asociación de Enfermedades Raras D'genes.

El objetivo de este estudio es conocer la incidencia de casos en la Región de Murcia de la enfermedad de Lyme, una enfermedad producida por un agente infeccioso transmitido por garrapatas.

Además, este estudio pretende conocer de primera mano las dificultades en el proceso diagnóstico, la sintomatología de los pacientes, la repercusión en su calidad de vida y sus necesidades sociosanitarias.

DYRK 1A

El grupo de trabajo D'Genes DYRK 1 A lanza una campaña para darse a conocer e incorporar familias que convivan con esta patología

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes inició una campaña con el fin de dar a conocer su grupo de trabajo D'Genes DYRK 1A y agrupar a familias que convivan con esta patología. Para ello se elaboró un cartel en el que se recogen algunos de los principales síntomas o características de esta patología y se destaca la importancia de caminar juntos. Este grupo de trabajo se creó en 2019 para mejorar la calidad de vida de personas que conviven con esta patología, así como difundir y dar visi-

bilidad a sus necesidades y reivindicaciones. Asimismo, busca crear un espacio específico de intercambio de ideas y experiencias entre afectados y familias y consolidar redes de interacción social entre personas que conviven con esta patología. Desde D'Genes se invita a las personas que convivan con DYRK 1A a que se unan a este grupo de trabajo con el fin unir fuerzas para seguir avanzando y compartir experiencias. Los interesados en formar parte del mismo pueden rellenar el

¿Nos acompañas en nuestro recorrido?

Juntas/Juntos, mejor

- Microcefalia
- Macrocefalia (en menor número)
- Bajo peso al nacer
- Marcha inestable
- Epilepsia y convulsiones febriles
- Alteraciones oftalmológicas y cardíacas
- Trastorno del espectro autista
- Rasgos faciales particulares
- Retraso psicomotor
- Discapacidad intelectual
- Trastorno del sueño
- Alteraciones de lenguaje, comunicación, conductuales y alimentarias
- Anomalías esqueléticas y dentales

ÚNETE AL GRUPO D'GENES DYRK 1A DE AFECTADOS Y FAMILIARES

murcia@dgenes.es 675 94 38 30



**D
Y
R
K
1
A**

siguiente formulario <https://forms.gle/qaNsZwfe2ozKUfZN9>
El Síndrome DYRK 1A es una enfermedad ultrarrara. Representa un conjunto de síntomas relacionados con una mutación puntual del gen DYRK 1A. El Síndrome de discapacidad in-

tellectual relacionado con DYRK 1A se caracteriza por una discapacidad intelectual que incluye un deterioro del desarrollo del habla, un trastorno del espectro autista que incluye problemas de conducta ansiosa y/o este-reotípica y microcefalia.

Cultura

La Casa de Cultura "Francisco Rabal" de Águilas acogió una muestra de pintura de la joven Cristina Arcas Valero

La sala de exposiciones "Manuel Coronado" de la Casa de Cultura "Francisco Rabal" de Águilas acogió en el mes de abril una muestra pictórica de Cristina Arcas Valero. La inauguración de la muestra, el 1 de abril, contó con la asistencia de la alcaldesa de Águilas, María del Carmen Moreno; la concejala de Cultura, María Dolores Simó; la concejala de Política Social y Sanidad, María Dolores García Albarracín; y la diputada regional Rosalía Casado, entre otras personas.

También asistió Manolo Coronado, mentor de Cristina y gran pintor aguileno, así como las miembros de la directiva de la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes Rosa Valero, madre de la joven artista, e Inmaculada Hernández.

La muestra estaba conformada por 35 obras de Cristina.



Formación

El IV Congreso Nacional de Epilepsia abordará diferentes aspectos en torno a esta patología el próximo 24 de mayo

Se celebrará de manera on line en horario de 17:00 a 21:00 horas

El IV Congreso Nacional de Epilepsia, promovido por la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes y la Concejalía de Deporte y Salud del Ayuntamiento de Molina de Segura, se celebrará de manera online el martes 24 de mayo, de 17.00 a 21.00 horas. La inscripción es gratuita.

En esta cuarta edición se hablará, entre otras cuestiones, de epilepsias refractarias, y transición de la epilepsia y seguimiento clínico desde la infancia hasta la edad adulta.

También se dedicará un espacio de tiempo a abordar últimos avances farmacológicos y su importancia en el tratamiento en la actualidad en el campo de la epilepsia, hablando del Cenobamato. Asimismo, se dará a conocer el proyecto Startstim, herramienta tecnológica de la actividad cerebral o características de las epilepsias tardías y su aparición en edad adulta.

Para participar en este IV Congreso es imprescindible realizar inscripción previa, que se puede formalizar a través del formulario habilitado en el siguiente enlace: <https://forms.gle/yBhPmmcxwDwGRMfZA>

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

La inscripción estará abierta hasta el sábado 21 de mayo o hasta completar el aforo de la sala virtual.



IV CONGRESO NACIONAL DE EPILEPSIA

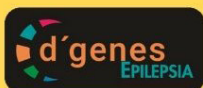
**24 DE MAYO DE 2022
17:00 HORAS | ON LINE**

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

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



ORGANIZA



AYUNTAMIENTO DE
**MOLINA
DE SEGURA**
Deporte y Salud

COLABORA



Formación

D'Genes y el Colegio de Veterinarios de la Región de Murcia organizan la "Jornada One Health Enfermedad de Lyme: Avanzando hacia un abordaje integral"

**Enfermedad de Lyme:
Avanzando hacia un
abordaje integral**

JORNADA ONE HEALTH

17 DE MAYO DE 2022 | 9:30-14:15 HORAS
SALÓN DE ACTOS DE LA CONSEJERÍA DE
SALUD DE MURCIA

Asistencia gratuita pero imprescindible inscripción
previa en <https://forms.gle/ErJpei58xQjUwrjt8>




ORGANIZA

COLABORA

Dar a conocer la enfermedad de Lyme a la sociedad, abordándola bajo un enfoque multidisciplinar y desde el concepto "una salud", es el objetivo principal de una jornada sobre esta patología organizada por la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes y el Ilustre Colegio Oficial de Veterinarios de la Región de Murcia, que tendrá lugar el próximo 17 de mayo en el salón de actos de la Consejería de Salud de la Región de Murcia.

La sesión, bajo el título "Enfermedad de Lyme: Avanzando hacia un abordaje integral. Jornada One Health", va dirigida a profesionales sanitarios, muy especialmente a médicos y veterinarios, pero también a cualquier persona interesada en la materia. Cuenta además con la colaboración de la Consejería de Salud de la Región de Murcia y el Ilustre Colegio Oficial de Médicos de la Región de Murcia.

La jornada se abrirá a las 9:30 horas y durante la misma se abordará por qué debemos conocer qué es la Borrelia burgdorferi. Además, se hablará de cómo pueden ayudar los estudios epidemiológicos a la enfermedad de Lyme, se tratarán aspectos fundamentales y desafíos en torno a esta patología y también habrá una ponencia sobre medidas de prevención de la enfermedad de Lyme. Además, se dará a conocer la labor que desarrolla la asociación D'Genes a través de su grupo de trabajo D'Genes Lyme.

La asistencia a la jornada es gratuita, si bien es imprescindible formalizar inscripción previa, que se puede realizar rellenando el formulario <https://forms.gle/ErJpei58xQjUwrjt8>.

Para más información, se puede contactar con las entidades organizadoras: Ilustre Colegio Oficial de Veterinarios de la Región de Murcia (968 23 64 58) y Asociación de Enfermedades Raras D'Genes (696 14 17 08).

Programa

9:30 HORAS
INAUGURACIÓN

9:45 HORAS

LA VOZ DEL PACIENTE. GRUPO DE TRABAJO
D'GENES LYME

Isabel María Sánchez Sánchez. Trabajadora social.
Asociación de Enfermedades Raras D'Genes.

10:00 HORAS

¿POR QUÉ DEBEMOS CONOCER QUÉ ES LA BORRELIA
BURGDORFERI?

María Rosa Caro Vergara. Catedrática de
Universidad. Departamento de Sanidad Animal.
Universidad de Murcia.

10:30 HORAS

¿CÓMO PUEDEN AYUDAR LOS ESTUDIOS
EPIDEMIOLÓGICOS A LA DETECCIÓN Y PREVENCIÓN
DE LA ENFERMEDAD DE LYME?

Alberto Espí Felgueroso. Doctor en Veterinaria.
Investigador del Servicio Regional de Investigación y
Desarrollo Agroalimentario (SERIDA). Área de
Sanidad Animal.

11:30 HORAS.

PAUSA

11:45 HORAS

ENFERMEDAD DE LYME, ASPECTOS FUNDAMENTALES
Y DESAFÍOS

Carmen Navarro Muros. Especialista en Medicina
General y Ambiental. Experta en diagnóstico y
tratamiento de la enfermedad de Lyme.

12:45 HORAS

PREVENCIÓN DE LA ENFERMEDAD DE LYME.

Enrique Aguinaga Ontoso. Especialista en Medicina
Preventiva y Salud Pública.

Departamento de Ciencias Sociosanitarias.
Universidad de Murcia.

13:15 HORAS

MESA REDONDA

14:00 HORAS

CLAUSURA

*Jornada moderada por M^a Inés Villa López. Técnico
Responsable de Zoonosis. Servicio de Seguridad
Alimentaria y Zoonosis. Consejería de Salud de la
Región de Murcia*



*Se celebrará de manera presencial en el
salón de actos de la Consejería de Salud de
la Región de Murcia*

Colaboradores

