

La visibilidad y sensibilización en enfermedades raras, una de las acciones en las que se vuelca D'Genes

Para la Asociación de Enfermedades Raras D'-Genes acercar las patologías poco frecuentes a la sociedad es una de las actividades en las que centra sus esfuerzos. Para ello, desarrolla y participa en actividades que sirvan para dar visibilidad y sensibilizar sobre las enfermedades raras. Este mes de marzo ha sido un buen ejemplo de ello, con numerosas charlas que se han impartido por parte de voluntarios o técnicos de la asociación, que han permitido acercar la realidad de las enfermedades raras a diferentes colectivos. De manera especial hay que destacar las charlas, cuentacuentos y otras acciones en centros educativos, ya que acercar las enfermedades raras a los más jóvenes y en el ámbito educativo contribuye también a la inclusión.



SÍGUENOS



www.dgenes.es

CONTENIDOS

- 1 PORTADA
- 2 RECONOCIMIENTO
- 3 DÍA MUNDIAL ER
- 5 SENSIBILIZACION
- 10 ACTIVIDADES CENTROS
- 11 ANIVERSARIO
- 12 EDUCACIÓN
- 14 VISIBILIDAD
- 16 COLABORADORES

Reconocimiento

Águilas pone el nombre de Celia Carrión Pérez de Tudela a una calle del municipio, dando visibilidad a las enfermedades raras



Una calle de Águilas lleva desde el jueves 30 de marzo el nombre de la niña Celia Carrión Pérez de Tudela. El Ayuntamiento de Águilas ha hecho efectivo así el acuerdo adoptado en el pleno del pasado mes de enero por el que se acordó nominar una calle del municipio con el nombre de esta niña totanera, fallecida en 2012 a los ocho años de edad, afectada por una rara enfermedad, y cuyo legado es un referente en la lucha e investigación de las enfermedades raras.

Celia nació el 27 de febrero de 2004 y a los dos años de vida le diagnosticaron una extraña variante de lipodistrofia congénita bautizada como "de Berardinelli", que afecta los tejidos grasos provocando un elevadísimo nivel de triglicéridos. Lamentablemente, Celia falleció a los 8 años de edad pero el impulso de sus padres, junto al de otras familias, permitió la creación de la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes y la Asociación Internacional de Familiares y Afectados de Lipodistrofias (AELIP), implicadas en tratar de mejorar la calidad de vida de personas y familias que conviven con una enfermedad rara o lipodistrofia, respectivamente.

Amigos y familiares de los padres de Celia, Juan Carrión Tudela, presidente de D'Genes; y Naca Eulalia Pérez de Tudela, presidenta de AELIP, les arroparon en

este emotivo acto, en el que se contó también con la asistencia de la alcaldesa de Águilas, Mari Carmen Moreno, y otros miembros de la Corporación municipal. También estuvieron presentes miembros de la directiva de D'Genes, entre ellos Inmaculada Hernández, promotora precisamente de la solicitud al Ayuntamiento de Águilas de la nominación a nombre de Celia Carrión de la calle.

Carrión destacó que era un "día muy especial" y agradeció al municipio de Águilas este gesto, que servirá también para dar visibilidad a las enfermedades raras.

Además tuvo palabras de agradecimiento a los presentes y a todas las personas que les han apoyado todos estos años, por no haberles dejado nunca solos en este camino y señaló que este impulso les da fuerzas para seguir luchando por las personas con patologías poco frecuentes. En este sentido, recordó que quedan muchos niños y adultos con enfermedades raras o sin diagnóstico por los que seguir luchando para garantizarles un futuro mejor.

Tanto Juan Carrión como Naca Pérez de Tudela se mostraron emocionados porque "un trocito de Celia" estará siempre en Águilas, y además mirando a la playa y al mar, un medio que significaba mucho para ella, como explicaron.



Día Mundial

D'Genes participa en el acto central del Día Mundial de las Enfermedades Raras celebrado en Santiago de Compostela

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes participó, junto a más de sesenta asociaciones, en el acto central por el Día Mundial de las enfermedades raras de este año organizado por la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) en Santiago de Compostela y que estuvo presidido por su majestad Reina Letizia.

Este acto, celebrado el 16 de marzo, ha sido la actividad central de la campaña de este año, que bajo el lema "Haz que el tiempo vaya a nuestro favor", ha reivindicado la necesidad de un acceso en equidad al diagnóstico precoz y acceso en igualdad a tratamientos y medicamentos huérfanos.

En este marco, Su Majestad ha repasado a los desafíos a los que se enfrentan las familias de este colectivo destacando la importancia de: "que haya equidad en el acceso al diagnóstico, pruebas genéticas y cribado neonatal en todas las Comunidades Autónomas".

En este mismo sentido, ha recalcado que "cuando no se puede curar, se puede cuidar: trato humano, recursos, apoyo emocional, información clara y comprensible, escuchar, complicidad en el proceso, atención integral".

Por su parte, la ministra de Sanidad, Carolina Darias, ha puesto de manifiesto el compromiso del Gobierno de cara al reconocimiento de la especialidad de Genética.

Juan Carrión, presidente de



FEDER y su Fundación, y que a su vez preside D'Genes, ha recordado que la media de tiempo para que las familias que conviven con enfermedades raras accedan al diagnóstico en nuestro país es superior a 4 años, llegando en un 20% a tener que esperar más de una década. Así también ha hecho especial incidencia en la necesidad de reconocer a las personas sin diagnóstico como un colectivo diferenciado y de

especial vulnerabilidad.

Durante el acto también se entregaron los Reconocimientos de FEDER en este 2023 que premiaban proyectos e iniciativas de alto impacto para la mejora del acceso al diagnóstico para las personas con enfermedades raras. Este año los reconocimientos han sido para el Proyecto 2030 de EURORDIS (European Organisation for Rare Diseases), así como para el reconocimiento de un có-

digo específico para personas sin diagnóstico de Orphanet, y también al Movimiento asociativo, personas con enfermedades raras, sin diagnóstico y familias que han contribuido al desarrollo de la estrategia gallega de enfermedades raras. Por último, se ha otorgado el reconocimiento 'Somos FEDER' al investigador Ángel Carracedo, por todo su trabajo y el impacto que representa para la lucha del colectivo.



Día Mundial

D'Genes participa en el acto del Día Mundial de las Enfermedades organizado por FEDER en Murcia

Durante el evento se pudo escuchar el testimonio de María Jesús García, secretaria y socia de D'Genes, contando su experiencia y la de su hijo Ángel, de 16 años, y sin diagnóstico



La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes participó en el acto institucional por el Día Mundial de las Enfermedades Raras en la Región de Murcia.

El acto estaba organizado por la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y se celebró en el Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca.

María Jesús García, socia y secretaria de D'Genes, fue uno de los testimonios elegidos para ilustrar la realidad de las personas que viven sin diagnóstico en la Región. Durante su intervención tuvo la oportunidad de explicar lo que supone no disponer de un diagnóstico, una situación que conoce muy bien, dado que es el caso que vive su hijo Ángel, de 16 años.

Precisamente, el lema de la campaña por el Día Mundial de las Enfermedades Raras de

FEDER era "Haz que el tiempo vaya a nuestro favor" y ha pretendido poner el foco en

enfermedades raras

En el acto estuvieron presentes, entre otros, el consejero

y Atención al Ciudadano, Jesús Cañavate; o la directora de la Fundación para la Formación

Durante su intervención tuvo la oportunidad de explicar a los presentes lo que supone no disponer de un diagnóstico, como es el caso de su hijo, que convive desde su nacimiento con una patología a la que todavía no han podido ponerle nombre

la importancia de afrontar los retos que suponen el retraso y la ausencia de diagnóstico en

de Salud, Juan José Pedreño; el director general de Planificación, Investigación, Farmacia

e Investigación Sanitarias de la Región de Murcia, Fuensanta Martínez.

Sensibilización

D'Genes acerca las enfermedades raras a alumnos de la Facultad de Trabajo Social de la Universidad de Murcia

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes ha dado visibilidad y sensibilizado sobre las enfermedades raras a alumnos de la Facultad de Trabajo Social de la Universidad de Murcia. En el marco de la asignatura de Derecho administrativo los alumnos participaron en un ciclo relacionado con patologías poco frecuentes.

Tras haber visionado diferentes películas sobre enfermedades raras y haber investigado y trabajado sobre el tema y en concreto sobre las patologías poco frecuentes a las que se hacía referencia en cada película, los alumnos recibieron la visita de la vicepresidenta de D'Genes, María Ángeles Díaz Lozano.

Durante la misma, el pasado 23 de marzo, se explicó qué son las enfermedades raras, así como la labor y cartera de servicios que presta D'Genes para mejorar la calidad de vida de personas y familias que conviven con ellas. Asi-



mismo, habló de las funciones que puede ejercer un trabajador social en las asociaciones de enfermedades raras. Además, ha realizado un kahoot con cuestionarios que permi-

tieron a los alumnos aprender o reforzar los contenidos de una manera amena.

Desde D'Genes se agradece al Decanato de Ordenación Académica y Estudiantes de la UM

que se fomenten iniciativas de este tipo, ya que posibilitó sensibilizar a más de medios centenar de alumnos acerca de las enfermedades poco frecuentes.

D'Genes sensibiliza sobre enfermedades raras a alumnos del CEIP Deitania de Totana

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes ha impartido charlas de sensibilización con el fin de acercar las patologías poco frecuentes a alumnos del CEIP Deitania de Totana.

Las voluntarias de D'Genes Juaní Carrasco y María del Mar Crespo, acudieron al citado centro educativo los días 29 y 30 de abril, para impartir charlas en las que explicaron a los jóvenes alumnos qué son las enfermedades raras y darles a conocer la asociación y la la-

bor y servicios que presta para mejorar la calidad de vida de personas que conviven con patologías de baja prevalencia.

Estas charlas se enmarcaban en los proyectos "Las enfermedades raras ya están en el cole con Federito", subvencionado por la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), y el de sensibilización sobre enfermedades raras en centros educativos y formación a docentes que cuenta con subvención del Ministerio de Educación.



Sensibilización

El CEIP Romeral de Molina de Segura acoge cuentacuentos y charlas para sensibilizar sobre las enfermedades raras, actividades impartidas por D'Genes

La Asociación de Enfermedades raras D'Genes ha acercado la realidad de las personas que conviven con enfermedades raras a alumnos de Molina de Segura. En concreto, voluntarios de la asociación acudieron al CEIP El Romeral donde llevaron a cabo cuentacuentos dirigidos a alumnos de Educación Infantil, a quienes les narraron el relato "Federito, el trébol de cuatro hojas".

D'Genes quiere agradecer a Nour Nekrouf y Nawal Karachi, voluntarias de la asociación que se encargaron de esta actividad, así como al centro, por su sensibilidad e interés en querer dar visibilidad a las patologías poco

frecuentes entre su alumnado y contribuir a la sensibilización en torno a ellas.

Además, hoy el centro ha continuado con charlas sobre enfermedades raras a alumnos de varios cursos de Educación Primaria y el martes de la próxima semana, día 14 de marzo, continuarán con otras sesiones más dirigidas al resto de cursos.

Estas charlas 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 curso 2022/2023.



Se llevó a cabo un taller en el CEIP Sierra Espuña de Alhama de Murcia para acercar las enfermedades raras a alumnos de Educación Infantil

Con motivo del Día Mundial de las Enfermedades Raras, que se conmemoraba el 28 de febrero, se celebró un taller dirigido a alumnos de Educación Infantil del CEIP Sierra Espuña de Alhama de Murcia, con el fin de sensibilizar y dar visibilidad a las patologías poco frecuentes.

Desde la Asociación de Enfermedades raras D'Genes se quiere agradecer la implicación de Rubén, maestro de Atención a la diversidad, y Caridad López, miembro de la junta directiva de la asociación, por su colaboración para acercar la realidad de las patologías poco frecuentes a los más pequeños.



Sensibilización

D'Genes participa en la VI Jornada por la Diversidad en el colegio Hermanos Maristas de Cartagena



La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes participó en la VI Jornada por la Diversidad junto a otras asociaciones en el Colegio Hermanos Maristas de Cartagena.

La iniciativa fue muy interesante y contó con dos partes, una primera en la que se presentaron las jornadas al claustro de profesores, junto a los padres que quisieron asistir, lo que propició que unas setenta personas estuvieran en el salón de actos del colegio escuchando la presentación de cuatro asociaciones, una de ellas D'Genes. En este apartado participó la vicepresidenta de D'Genes María Ángeles Díaz Lozano, quien presentó los servicios y labor

que desarrolla la entidad y también habló como madre de una joven con una enfermedad rara.

En la misma jornada, el 27 de marzo, se llevaron a cabo actividades para alumnos, correspondiendo a D'Genes el grupo de alumnos de 1º de la ESO, a los que ofreció una charla la voluntaria Loli Benzal Vivancos. Desde D'Genes quieren poner en valor que los jóvenes estuvieron muy participativos y pendientes, ofreciéndose cuando sean mayores a colaborar como voluntarios de la asociación. Ura me quam hacid de resserfes horacte fuerei consit, quo include esces? An arem inc re patquem



Sensibilización

D'Genes acerca las enfermedades raras a alumnos de Primaria del CEIP Infanta Leonor de Mazarrón



La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes ha acercado las patologías poco frecuentes a alumnos de Primaria del CEIP Infanta Leonor de Mazarrón.

Organizado por Yazmina Rubio, socia de D'Genes, y también con la colaboración de las trabajadoras Juana Mari Méndez y Catalina Díaz, se impartieron charlas y se narró a los pequeños un cuento para sensibilizar a los alumnos sobre la realidad de las personas que conviven con enfermedades raras y sin diagnóstico.

D'Genes quiere agradecer a Yazmina, Juana Mari y Catalina su colaboración, así como al centro educativo su interés e implicación por fomentar la sensibilización y visibilidad de las enfermedades raras.



Solidaridad

Un total de 1.970 euros se recaudaron en un concierto solidario de marchas de Semana Santa organizado por la Junta Municipal Centro Oeste y la Asociación Música Cultural Las Musas de Guadalupe



Música y solidaridad se dieron la mano al son de marchas de Semana Santa el domingo 26 de marzo, en el Palacio Almudí de Murcia, a beneficio de la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes.

El concierto estaba organizado por la Junta Municipal Centro Oeste de Murcia, la Asociación Música Cultural Las Musas de Guadalupe y D'Genes y contó con una amplia asistencia de público que pudieron disfrutar con la actuación de la Agrupación Musical Las Musas de Guadalupe, así como de la concertista de castañuelas María Dolores Moreno.

Entre los asistentes, el presidente de D'Genes, Juan Carrion Tudela, y otros miembros de la junta directiva de la entidad, como Diego Bernal y Verónica Cano. Asimismo, se contó con la asistencia de la consejera de Política Social, Familias e Igualdad, Conchita Ruiz; el presidente del Distrito Centro Oeste, Diego Avilés; y representantes de la Asociación Música Cultural Las Musas de Guadalupe. Desde D'Genes se quiere agradecer a las entidades organizadoras por su colaboración, así como a todas las personas asistentes al concierto. Asimismo quiere felicitar al director de la banda de música, José Vivo, y la directora del coro de Las Musas, Asunción Ballester, así como a María Dolores Moreno, por la gran mañana de música de la que permitieron disfrutar a las personas que acudieron al Palacio Almudí.



Actividades en los centros

Usuarios de los centros y delegaciones realizan manualidades con motivo de la llegada de la primavera y el Día del Padre



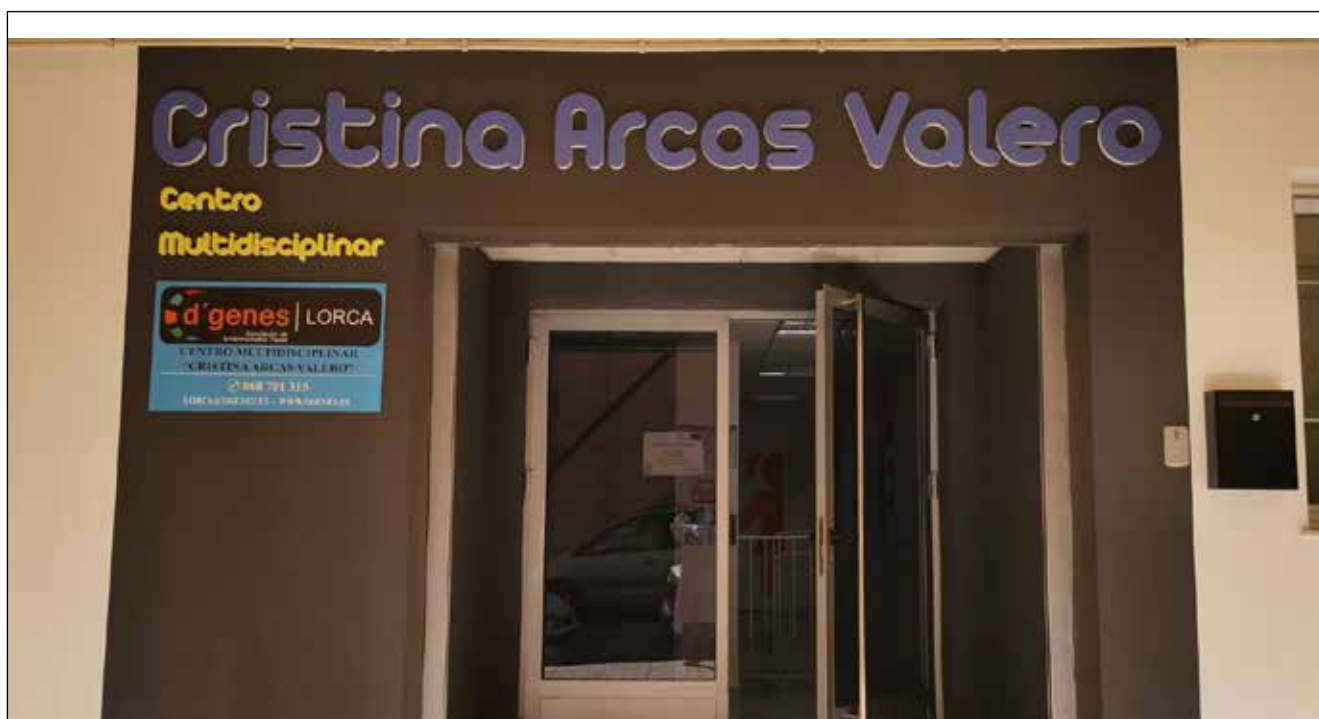
Efeméride

El Centro Multidisciplinar "Cristina Arcas Valero" celebra el primer aniversario de su inauguración

El Centro Multidisciplinar de Atención Integral a personas y familias con enfermedades raras, sin diagnóstico y discapacidad "Cristina Arcas Valero" de Lorca celebró el primer aniversario de su inauguración oficial. Si bien el centro llevaba tiempo en funcionamiento, fue finalmente un 23 de marzo de 2022 cuando se inauguraron de manera oficial unas instalaciones que se encuentran ubicadas en la calle Prolongación de Abellaneda del municipio de Lorca.

En el Centro "Cristina Arcas Valero" se prestan diferentes servicios de atención directa, como atención psicológica, fisioterapia, logopedia, estimulación cognitiva, apoyo educativo y habilidades sociales. Además, desde el centro se presta servicio de atención social e información y orientación sobre enfermedades raras y se ofrece un servicio de ocio con actividades cada viernes para jóvenes.

Desde D'Genes se quiere reiterar su agradecimiento a todas las entidades y personas que permitieron que este proyecto fuera una realidad y dar las gracias a las familias y usuarios que han depositado su confianza en la entidad y sus profesionales y acuden a él para recibir diferentes terapias. En el año 2022, en el centro se atendió a 65 usuarios diferentes y se prestaron en conjunto más de 4.500 sesiones de los diferentes servicios.

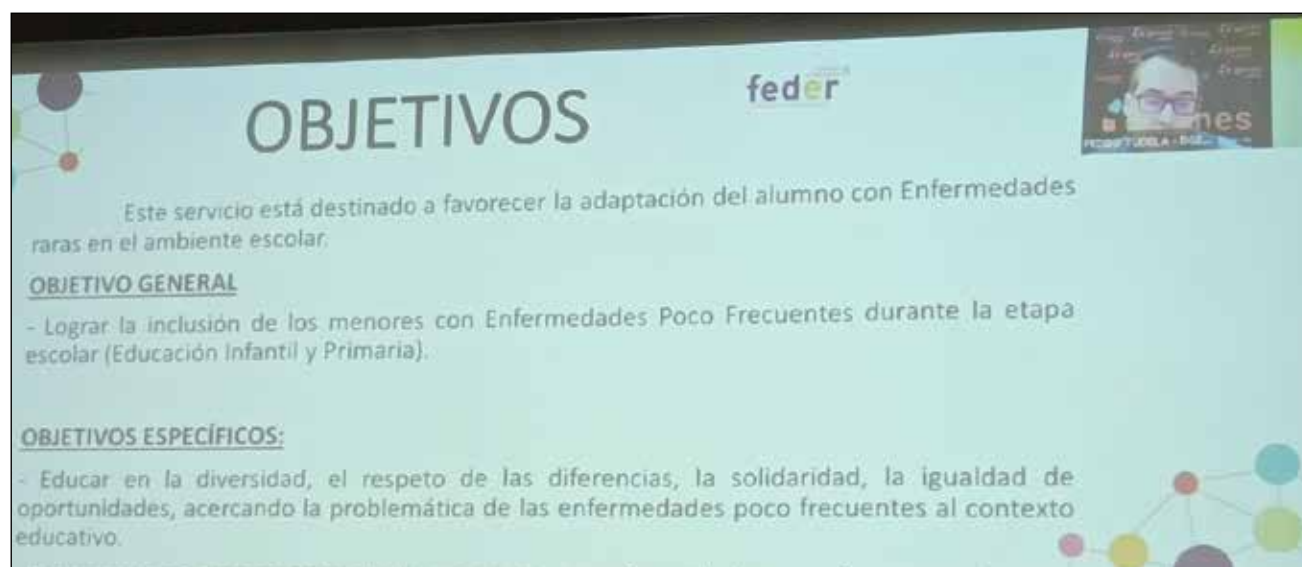


Educación

D'Genes expone su proyecto de Intervención educativa en el aula con alumnos con enfermedades raras, sin diagnóstico y discapacidad en unas jornadas en Extremadura

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes ha presentado su proyecto de Intervención educativa en el aula para personas con enfermedades raras, sin diagnóstico y discapacidad en el marco de la I Jornada autonómica organizada por la Junta de Extremadura titulada "Personalización e Inclusión educativa del aluado con enfermedades raras o poco frecuentes".

El acto estaba organizado también por la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y el Centro de Profesores y Recursos (CPR) de Trujillo.



Alumnos del CEIP Javier Sensat de Vigo se acercan al mundo de las enfermedades raras y conocen la labor de D'Genes a través de una charla del programa de sensibilización de la asociación

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes visitó el CEIP Javier Sensat de Vigo, en su labor para acercar las enfermedades raras al ámbito educativo. Gracias a la colaboración de una voluntaria de la asociación en Galicia se llevó a cabo una charla a alumnos del citado centro educativo, a quienes se explicó qué son las enfermedades raras.

Además, a los jóvenes también se les dio a conocer D'Genes y la labor que la asociación desarrolla por mejorar la calidad de vida de personas y familias que conviven con enfermedades raras y sin diagnóstico, poniendo énfasis en su trayectoria de quince años y en la cartera de servicios que presta. Desde D'Genes se quiere agradecer a la voluntaria Ángela Cornlouer por su implicación y colaboración para sensibilizar y dar visibilidad a las enfermedades raras, así como al CEIP Javier Sensat de Vigo su interés en acoger esta charla.



Educación

D'Genes participa en la guía "Educar en red: recursos para la inclusión", promovida por el CREER y que cuenta con la colaboración de FEDER

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes ha colaborado en la guía "Educar en red: recursos para la inclusión", promovida por el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus familias (CREER) y en el que ha participado también la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) junto a otras asociaciones. La publicación pretende servir de apoyo a profesionales de los sistemas de atención social y educativo.

En el marco de la colaboración que se viene manteniendo durante el curso 2022-2023 con FEDER y el CREER, dentro de la red "Educar en red" se ha estado trabajando en la elaboración de contenidos e identificación de recursos para la inclusión.

Todo este trabajo ha dado lugar a una guía promovida por el CREER, dependiente del IMSERSO, y en la que ha participado también FEDER, junto a asociaciones que forman parte del grupo focal "Educar en red", como D'Genes, Apoyo Dravet, Asociación Euskadi Elkarte Enfermedades Raras Espina Bífida e Hidrocefalia, Asociación Española de Síndrome de Rett, Asociación Española de Fiebre Mediterránea Familiar y Síndromes Autoinflamatorios Stop FMF, Asociación Síndrome 22q, Asociación Huesos de Cristal de España Osteogénesis Imperfecta AHUCE.

En la publicación se identifican y describen buenas prácticas que mejoran las oportunidades de desarrollo personal, académico y social del alumnado con enfermedades raras, y que a la vez puedan servir de impulso para hacer de la escuela un lugar donde se aprenda a convivir con la diversidad.

La guía se puede descargar en la web del CREER, en el enlace:

https://creenfermedadesraras.imserso.es/documentos/20123/758170/guia_educar_red_creer.pdf/85558529-14ef-f6b3-4cdd-45324daa8104?t=1675860146709



Visibilidad

D'Genes asiste a la exposición "Mujeres que dejan huella", organizada por la Concejalía de Igualdad de Lorca

Las vocales de la junta directiva de la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes Rosa Valero y Micaela Correas asistieron representando a la entidad a la inauguración de la exposición "Mujeres que dejan huella", una muestra organizada y dirigida por la Concejalía de Igualdad con el objetivo de dar a conocer la historia y los avances que han protagonizado las mujeres en pro de la igualdad y que se incluye en la programación con motivo del 8M en este municipio.

La exposición se ubicó en marzo en el nuevo Espacio juvenil "La Estación" y hacía un recorrido por los principales hitos y por la historia de las mujeres que han contribuido, en muchos casos sin ser conscientes, al impulso de la igualdad en diferentes ámbitos: internacional, español y de Lorca.

La asistencia de D'Genes fue una muestra más del apoyo de la asociación a las acciones y políticas que promuevan la igualdad.



El grupo senderista Los Andarines de Totana dan visibilidad a varias asociaciones, entre ellas D'Genes, realizando la subida al Cid de Petrer

El grupo senderista Los Andarines de Totana realizó la subida al Cid de Petrer (Alicante) para sensibilizar sobre las patologías poco frecuentes con motivo del Día Mundial de las Enfermedades Raras que se conmemoraba el 28 de febrero.

La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), junto a Los Andarines, dieron visibilidad a diferentes asociaciones de enfermedades raras, entre ellas D'Genes, realizando en la jornada del 4 de marzo el ascenso al Cid de Petrer.

En el transcurso del día los participantes también tuvieron la oportunidad de vivir una jornada de convivencia con la directiva la asociación Sense barreres de Petrer y visitar el centro multidisciplinar



de atención integral a personas con enfermedades raras que gestiona esta en-

tidad y que se integra en la red de centros de atención especializada a este colec-

tivo promovida por FEDER y de la que forma parte asimismo D'Genes.

Visibilidad

D'Genes participó en la Muestra de Voluntariado organizada por la UCAM en Cartagena

Tuvo lugar en la nueva Plaza Mayor del Puerto y la asociación expuso su labor en uno de los expositores

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes participó en la VI Muestra de Voluntariado de la Universidad Católica (UCAM) en Cartagena, que se desarrolló en la nueva Plaza Mayor del Puerto.

En ella se dieron cita entidades de distintos ámbitos como el sanitario, educativo, sociocaritativo, cooperación social, etc. El objetivo de esta actividad era promocionar y divulgar la labor que realizan estas entidades, destacando la aportación y el compromiso de los voluntarios que participan en ellas, todo ello organizado por el Instituto Internacional de Caridad y Voluntariado Juan Pablo II de la UCAM. D'Genes ocupó uno de los expositores desde el que dio a conocer la asociación y los servicios que presta para mejorar la calidad de vida de personas y familias que conviven con enfermedades raras y sin diagnóstico. Además, esta muestra era una buena oportunidad para darse a conocer a la sociedad cartagenera y entre personas que puedan estar interesadas en colaborar con la entidad como voluntarios.



Colaboradores

