



# BOLETÍN INFORMATIVO

MARZO de 2022<

## ***D'Genes inauguró su Centro Multidisciplinar "Cristina Arcas Valero" de Lorca***

El pasado 23 de marzo se ha convertido ya en una fecha importante para D'Genes. Ese día tuvo lugar la inauguración oficial del Centro Multidisciplinar "Cristina Arcas Valero" de Lorca, que aunque ya llevaba en funcionamiento tiempo, no había podido ser inaugurado como merecía una infraestructura de esta importancia, debido a la pandemia.

Un centro que sigue el modelo de atención multidisciplinar de D'Genes, ofreciendo a sus usuarios una amplia cartera de servicios de atención directa para

mejorar la calidad de vida de personas familias que conviven con enfermedades raras, sin diagnóstico y discapacidad. Una muestra más del trabajo coordinado, cercano y en el que la asociación pone siempre en el centro de todo a las personas con patologías poco frecuentes y sus familias.



**SÍGUENOS**



[www.dgenes.es](http://www.dgenes.es)

### CONTENIDOS

|    |                                 |
|----|---------------------------------|
| 1  | PORTADA                         |
| 2  | INAUGURACIÓN CENTRO DE LORCA    |
| 4  | DELEGACIONES                    |
| 13 | SERVICIOS DE ATENCIÓN DIRECTA   |
| 15 | CUIDADOS PALIATIVOS PEDIÁTRICOS |
| 17 | BANCO DE RECURSOS               |
| 18 | VOLUNTARIADO                    |
| 19 | DÍA MUNDIAL ER                  |
| 20 | INTERNACIONAL                   |
| 21 | SOLIDARIDAD                     |
| 22 | FORMACIÓN                       |
| 23 | COLABORADORES                   |

## Infraestructuras

# El presidente de la Región de Murcia y el alcalde de Lorca acompañan a D'Genes en la inauguración del Centro "Cristina Arcas Valero"

El Centro Multidisciplinar de atención integral a personas y familias con enfermedades raras, sin diagnóstico y discapacidad "Cristina Arcas Valero" de Lorca quedó el 23 de marzo inaugurado de manera oficial con la asistencia del presidente de la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia, Fernando López Miras; el alcalde de Lorca, Diego José Mateos Molina; y el presidente de D'Genes, Juan Carrión Tudela.

El acto contó también con la asistencia de concejales de la corporación municipal lorquina; diputados regionales; la directora general de Personas con Discapacidad del IMAS, Concepción Ruiz; la alcaldesa de Puerto Lumbreras, M<sup>a</sup> Ángeles Túnez, y concejales de otros municipios cercanos como Totana y Puerto Lumbreras, entre otras autoridades.

El centro ocupa unas dependencias de más de trescientos metros cuadrados cedidas por el Ayuntamiento de Lorca en la calle Prolongación de Abellaneda. Cuenta con vestíbulo, amplia sala polivalente, despachos para servicios de atención directa, gimnasio y sala multisensorial.

En el centro se prestan servicios de logopedia, fisioterapia, estimulación cognitiva, atención psicológica, integración sensorial, habilidades sociales y apoyo educativo en el aula. Asimismo, se ofrece atención social e información y orientación sobre enfermedades raras. En el centro se está atendido en la actualidad a 53 personas y en el último mes se impartieron 532 sesiones de los diferentes servicios.

Durante el acto, el presidente de D'Genes agradeció a todas las personas y entidades que han posibilitado que el sueño de contar con este centro se hiciera una realidad. En este sentido resaltó el agradecimiento al Ayuntamiento de Lorca por la cesión del espacio para albergar esta infraestructura. Carrión recordó que la asociación comenzó a prestar servicio en Lorca en 2015 en unas dependencias en la casa de las ONGs que pronto se quedaron pequeñas y señaló que un grupo de madres de niños y adolescentes de la zona se pusieron en contacto con D'Genes y le trasladaron la inquietud de dar respuesta a las necesidades de sus hijos, lo que supuso el inicio de un trabajo de manera conjunta con el Ayuntamiento de la ciudad, que puso a disposición de la asociación las amplias instalaciones que ahora se han



inaugurado de manera oficial.

El alcalde quiso agradecer la labor que desarrolla D'Genes y resaltó el compromiso de estar al lado de las asociaciones que trabajan en el campo asistencial.

Por su parte, el presidente López Miras remarcó "el compromiso del Gobierno regional para prestar atención integral a personas con enfermedades raras" e insistió en la importancia de la investigación. López Miras puso en valor del Centro multidisciplinar "Cristina Arcas Valero" que "sus excelentes profesionales van a ayudar a muchas personas y sus familias".

Asimismo, se pudo escuchar el testimonio de Rosa Valero, la madre de la joven que da nombre al centro, quien explicó que ésta no fue diagnosticada hasta los 27 años de edad, a pesar de que desde los dos años ya había comenzado con signos de que tenía algún problema de salud, y quiso agradecer el apoyo recibido por D'Genes y "a todas las personas que hacen más fácil la vida al que lo necesita".

Durante el acto se hizo entrega a Antonio Valero Torres, de un reconocimiento por su apoyo a la entidad y para que este centro fuera una realidad. Antonio Valero es el abuelo de Cristina Arcas Valero, y fue elegido Premio Especial D'Genes 2020 por su



contribución y apoyo a la asociación, si bien el galardón no se le había podido entregar aún al suspenderse la gala de entrega de Premios D'Genes 2020 por la situación derivada de la pandemia del COVID-19.

El acto contó con la asistencia de numerosas personas, entre ellas familias y usuarios, representantes de asociaciones, empresas colaboradoras y otras instituciones.

Este centro es uno de los tres con que cuenta D'Genes en la Región de

Murcia, junto al Centro Multidisciplinar de Atención Integral a personas y familias con enfermedades raras "Celia Carrión Pérez de Tudela" ubicado en Totana y el Centro Multidisciplinar de Atención Integral a personas y familias con Síndrome X Frágil y otras enfermedades raras "Pilar Bernal Giménez" de Murcia. Asimismo, en el municipio sevillano de El Coronil, la asociación inauguró a finales del pasado ejercicio el Centro Multidisciplinar "Pablo Ramírez García".

## Infraestructuras



Numerosas autoridades y representantes del tejido social lorquino se dieron cita en la inauguración del Centro "Cristina Arcas Valero"



## Cartagena



## D'Genes acerca las enfermedades raras a estudiantes de Técnico en Cuidados Auxiliares de Enfermería del Centro ISEN

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes impartió una charla de sensibilización sobre las patologías poco frecuentes a estudiantes de Técnico en Cuidados Auxiliares de Enfermería del Centro ISEN Formación Profesional de Cartagena.

La técnica de D'Genes Sandra Carrión impartió la sesión, en la que explicó qué son las enfermedades raras y principales características. Además, también dio a conocer la asociación D'Genes y la labor que desarrolla y los servicios que presta para mejorar la calidad de vida de personas y familias que conviven con patologías de baja prevalencia.

Esta charla se enmarcaba en las acciones de visibilidad y sensibilización que D'Genes desarrolló con motivo del Día Mundial de las Enfermedades Raras que se celebró el 28 de febrero.



## Alhama de Murcia

# D'Genes sensibiliza sobre las enfermedades raras a alumnos del CEIP Sierra Espuña



La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes impartió charlas de sensibilización sobre patologías poco frecuentes en el CEIP Sierra Espuña de Alhama de Murcia. Las charlas se dirigieron a alumnos de todos los cursos, tanto de los tres de Infantil, como de 1º a 6º de Primaria. Durante las sesiones, impartidas por voluntarias de D'Genes, se explicó qué son las

enfermedades raras y la labor que desarrolla D'Genes para mejorar la calidad de vida de personas y familias que conviven con patologías poco frecuentes. Desde D'Genes se quiere agradecer a las voluntarias su colaboración, así como al centro educativo por facilitar esta acción de sensibilización sobre las patologías poco frecuentes.

## Alhama de Murcia

# Embargosalobestia dona mobiliario para la sede de D'Genes en Alhama de Murcia

La empresa Embargosalobestia ha colaborado con la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes mediante la donación de mobiliario para la sede de esta entidad en Alhama de Murcia.

La compañía, especialista en la venta de mobiliario del hogar al mejor precio, ha querido aportar así su pequeño granito de arena para D'Genes. La pieza de mobiliario en cuestión es una estantería de pie que ha sido ubicada en las dependencias de la delegación que la asociación tiene en Alhama de Murcia y ha servido para guardar el material educativo y juguetes que los profesionales utilizan en las sesiones de los diferentes servicios de atención directa.

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes nació en 2008 y en 2012 fue declarada entidad de utilidad pública. Está formada por afectados por enfermedades raras y sin diagnóstico, familiares, profesionales de diferentes ámbitos y otras personas que quieren apoyarla. El objetivo principal es mejorar la calidad de vida de personas y familias que conviven con patologías poco frecuentes o sin diagnóstico, para lo que desarrolla una amplia cartera de servicios de atención directa como logopedia, fisioterapia, estimulación cognitiva, atención psicológica... Asimismo, también desarrolla acciones para sensibilizar y dar visibilidad a las enfermedades raras.

Desde la Asociación agradecen a Embargosalobestia su solidaridad por la donación de este elemento de mobiliario, que ha venido a paliar una necesidad de almacenaje de la sede de la asociación en Alhama de Murcia.

Embargosalobestia es una empresa joven que nace pre-



cisamente en el municipio de Alhama de Murcia allá por el 2014. A día de hoy cuenta con 22 tiendas físicas además de su canal de venta on line.

No es la primera vez que la compañía colabora con asociaciones y otras entidades. En numerosas ocasiones ha donado mobiliario, juguetes y

otros productos a sectores de la sociedad para los que pequeños actos solidarios como éste, suponen una gran ayuda.

## Alhama de Murcia



## D'Genes participó en la asamblea de la Junta Local de Participación Ciudadana de este municipio

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes participó en la asamblea de la Junta Local de Participación Ciudadana de Alhama de Murcia celebrada recientemente.

En la sesión, celebrada el 15 de marzo, se trató el proyecto de presupuestos municipales para el ejercicio 2022 por parte del Ayuntamiento de Alhama de Murcia y se contó con las distintas asociaciones y agentes sociales con su participación en la fase de pre-diagnóstico de la Agenda Urbana 2030 del municipio de Alhama de Murcia.

Desde D'Genes se aportaron las necesidades del colectivo de personas con enfermedades raras, sin diagnóstico y con discapacidad en el municipio.



## Cehegín

# D'Genes agradece la celebración del Día Solidario de la XIII Ruta de la Tapa y el Cóctel de Cehegín

Gastronomía y solidaridad se dieron la mano el 20 de marzo en Cehegín con la iniciativa del Día Solidario de la XIII Ruta de la Tapa y el Cóctel, por la que la Mesa de la Hostelería de Cehegín decidió donar a D'Genes el 5% de lo recaudado en esta jornada.

El presidente de D'Genes, Juan Carrión, acompañado por el miembro de la junta directiva y responsable de D'Genes Noroeste, Pascual Donate, recorrieron algunos de los establecimientos participantes en esta XIII Ruta de la Tapa y el Cóctel y pudieron degustar las exquisiteces por ellos preparadas.

D'Genes agradece a la Mesa de la Hostelería de Cehegín, Asociación de Comercio y Ayuntamiento por su solidaridad y apoyo a las enfermedades raras y a la asociación, y les felicita por el buen desarrollo de esta iniciativa.

Este Día Solidario se enmarcaba en la XIII Ruta de la Tapa y el Cóctel de Cehegín que entre el 6 de marzo y el 3 de abril se desarrolló en este municipio de la Región de Murcia con la participación de una veintena de bares, restaurantes, cafeterías y pubs.



## Cehegín

# D'Genes impartió una charla sobre patologías poco frecuentes a alumnos del Colegio Nuestra Señora de las Maravillas y San Vicente de Paul

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes ha sensibilizado sobre las patologías poco frecuentes a alumnos del Colegio Nuestra Señora de las Maravillas y San Vicente de Paul de Cehegín.

Pascual Donate, miembro de la directiva de D'Genes, fue el encargado de impartir una charla a una veintena de alumnos de 4º de ESO del citado centro educativo, acompañado por la voluntaria de la asociación Araceli. Durante la misma explicaron qué son las enfermedades raras y la labor que desarrolla la asociación para mejorar la calidad de vida de personas y familias que conviven con patologías poco frecuentes.

Desde D'Genes quieren dar las gracias a Elisabeth Almela Pérez por invitar a la asociación una vez más a llevar a cabo estas acciones de sensibilización y visibilidad de las enfermedades raras. Para D'Genes ha sido un placer poder impartir esta charla a unos alumnos que han mostrado interés por el tema y se han mostrado muy participativos.

Esta charla se enmarca dentro de las acciones de sensibilización que presta D'Genes dentro de su programa de ámbito educativo, financiado por el Proyecto de voluntariado de la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia.



## Murcia

# D'Genes organizó un ameno Taller de Arteterapia con motivo del Día Internacional de la Mujer

El Taller de Arteterapia organizado por la Asociación de Enfermedades Raras en el marco de la conmemoración del 8 de Marzo, Día Internacional de la Mujer, contó con una buena acogida. El Centro Multidisciplinar "Pilar Bernal Giménez" de Murcia acogió esta amena actividad, en la que participaron socios, usuarios y voluntarios de la asociación.

La sesión, estuvo impartida por la graduada en Historia del Arte y experta en Arteterapia Araceli López Baquero, quien realizó primero una presentación sobre los logros de la arteterapia, para dar a conocer a los asistentes esta disciplina. Posteriormente, se llevó a cabo un pequeño taller en el que los asistentes pudieron experimentar y practicar. Desde D'Genes se quiere agradecer a Araceli López, que es voluntaria de D'Genes, su colaboración para el desarrollo de esta actividad.



## Alcantarilla

# D'Genes realizó varias acciones de sensibilización y visibilidad de las enfermedades raras en el IES SANJE

El presidente de la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes, Juan Carrión, y el psicólogo de la entidad Manuel Illera, han tenido la oportunidad de realizar varias acciones de sensibilización y visibilidad de las patologías poco frecuentes en el IES SANJE de Alcantarilla.

Ambos impartieron charlas

en las que hablaron sobre las enfermedades raras y la labor que desarrolla D'Genes para mejorar la calidad de vida de personas y familias que conviven con ellas. Esta iniciativa se enmarca dentro de las acciones de sensibilización que presta la entidad dentro de su programa de ámbito educativo, financiado por el Proyecto

de voluntariado de la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia.

Esta acción, que ha permitido sensibilizar a más de ochenta jóvenes, fue posible gracias a la colaboración de Laura López, profesora de este instituto, quien ya había realizado previamente diferentes iniciativas que permitieron sensibi-

lizar a la sociedad en general sobre la realidad a la que se enfrentan personas y familias que conviven con una enfermedad poco frecuente.

El presidente de D'Genes agradeció al equipo docente y dirección del centro educativo su sensibilidad hacia el colectivo de personas con enfermedades raras.



## Molina de Segura

# D'Genes participa en la 14ª Semana de la Salud, Educación y Deporte de Molina de Segura

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes participó en la 14ª Semana de la Salud, Educación y Deporte de Molina de Segura, que organizada por el Ayuntamiento molinense, el Servicio Murciano de Salud (SMS), Ribera Hospital de Molina, y los centros de salud del municipio, tuvo lugar.

La edición de este año, cuyo lema es Apuesta por la familia, es una iniciativa donde participaron todos los recursos sanitarios, educativos, profesionales, colectivos y asociaciones de relevancia en el municipio con el fin de dar visibilidad a su labor entre la ciudadanía.

El objetivo de esta 14ª edición era la unión de las instituciones sanitarias, educativas y deportivas para sensibilizar, concienciar y movilizar a los ciudadanos para adquirir habilidades y establecer una convivencia sana.

D'Genes ocupó uno de los stands desde el que ofrece información sobre la labor que desarrolla la asociación y los servicios que presta para mejorar la calidad de vida de personas y familias que conviven con enfermedades raras. Por él pasaron, entre otros, el alcalde de Molina de Segura, Eliseo García Cantó; y el concejal de Deportes y Salud Pública, Miguel Ángel Cantero.



## Servicios de atención directa

# Los usuarios más jóvenes de D'Genes felicitaron el Día del Padre a sus progenitores con bonitas manualidades

*Realizadas en sesiones en los diferentes centros y delegaciones*

Los usuarios más jóvenes de la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes realizaron bonitas manualidades con motivo del Día del Padre.

En las diferentes sesiones de servicios de atención directa se llevaron a cabo actividades y manualidades que después los pequeños se pudieron llevar para homenajear a sus padres y regalar a sus progenitores en el Día del Padre, que se celebraba el 19 de marzo.



## Servicios de atención directa

La primavera llega a D'Genes en forma de bonitos murales y manualidades realizados por los usuarios más jóvenes



La primavera ha llegado también a la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes en forma de bonitos trabajos y manualidades realizados por los usuarios más jóvenes de sus centros y delegaciones.

En sesiones de algunos de los servicios de atención directa, como logopedia o estimulación cognitiva, las profesionales trabajaron con los usuarios vocabulario o ejercicios que giraron en torno a la temática de esta estación del año.

Esta unidad didáctica se preparó por el equipo profesional siguiendo la tónica de que el trabajo de las sesiones se adapte, en la medida de las posibilidades, a la época del año en que se está o sus tradiciones y costumbres.

## Cuidados paliativos pediátricos

D'Genes participa en una reunión con el consejero de Salud de Murcia, en la que éste explica las novedades en la Unidad regional de hospitalización domiciliaria y cuidados paliativos pediátricos, con la que la asociación viene colaborando desde 2016

El presidente de la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes, Juan Carrión, participó en una reunión en la Consejería de Salud en la que se han abordado las últimas novedades que afectan al programa de atención psicosocial en cuidados paliativos pediátricos y crónicos complejos en el que participa la asociación.

La Consejería de Salud, a través del Servicio Murciano de Salud (SMS), ha ampliado la Unidad regional de hospitalización domiciliaria y cuidados paliativos pediátricos y pasa a estar integrada por cinco equipos especializados, lo que permite atender a pacientes pediátricos con enfermedad oncológica o con patología crónica compleja de cualquier punto de la Región de Murcia. El objetivo es ofrecer una asistencia de hospitalización domiciliaria y cuidados paliativos

pediátricos las 24 horas del día los 365 días del año.

Así lo transmitió el consejero de Salud, Juan José Pedreño, a los representantes de la Asociación de familiares de niños con cáncer de la Región de Murcia (Afacmur) y D'Genes, con las que mantuvo dicho encuentro.

Estos equipos especializados, que cuentan con 10 profesionales sanitarios, cinco de ellos pediatras y cinco enfermeros, comenzaron a realizar las guardias a mediados de marzo, a fin de garantizar una atención continuada durante este proceso al menor y su familia.

Tal y como informan fuentes de la Consejería, los avances médicos han posibilitado una disminución de la mortalidad infantil y un aumento de la supervivencia de pacientes con enfermedades crónicas com-

plejas, además de que un alto porcentaje de ellos necesitan portar dispositivos técnicos en su vida diaria.

Por ello, para dar cobertura y respuesta a estos pacientes, en 2010 se creó la unidad de hospitalización domiciliaria pediátrica, compuesta por dos equipos, cada uno con un pediatra y un enfermero. En 2013 la unidad se amplió y actualmente ofrece atención de cuidados paliativos pediátricos, dirigida a menores que padecen enfermedades graves y crónicas que amenazan seriamente su vida. D'Genes viene colaborando mediante el desarrollo de su programa de atención psicosocial en cuidados paliativos pediátricos a pacientes con enfermedades raras y sin diagnóstico desde 2016, al que desde hace más de un año se incorporó la atención de pacientes de la

unidad de crónicos complejos.

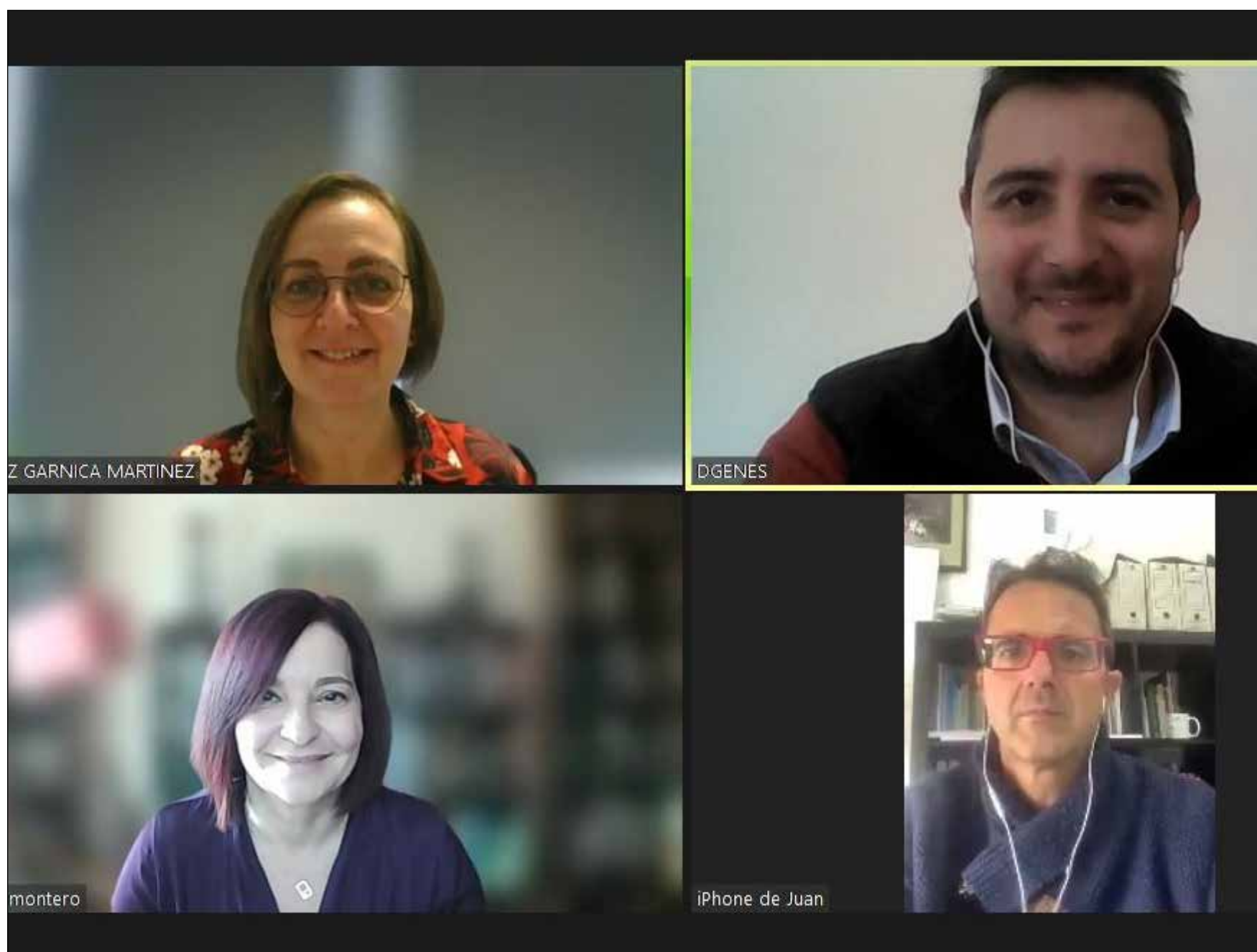
Siempre que la situación lo permita y la familia lo solicite, se ofrece la posibilidad de que la atención médica y el cuidado sanitario de estos pacientes se realice en el hogar familiar. Para ello, la Unidad regional de hospitalización domiciliaria y cuidados paliativos pediátricos hace partícipes a las familias en el cuidado de estos pacientes y ofrece una atención de rango hospitalario en el propio domicilio, lo que contribuye a garantizar una continuidad en su proceso y una atención de calidad para el niño y su familia.

D'Genes ofrece tanto atención psicológica como social, con el fin de cubrir las necesidades de los afectados y sus familias en estos ámbitos. En el pasado año 2021 la asociación atendió un total de 105 casos.



## Cuidados paliativos pediátricos

D'Genes mantiene una reunión con responsables de la Unidad Regional de cuidados paliativos pediátricos de Murcia para valorar el desarrollo del programa de atención psicosocial que desarrolla la asociación en este área



El presidente de la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes, Juan Carrión, y el director de la misma, Miguel Ángel Ruiz Carabias, mantuvieron una reunión con Beatriz Garnica, coordinadora de la Unidad Regional de Cuidados Paliativos Pediátricos de Murcia, y la doctora Teresa Montero, pediatra de dicha unidad. D'Genes desarrolla desde 2016, en coordinación con la Unidad de Cuidados Paliati-

vos Pediátricos del Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca, un programa de atención psicosocial a niños con enfermedades raras y sin diagnóstico que son atendidos en dicha unidad. La reunión tenía por objeto analizar el trabajo que se lleva realizando desde entonces y plantear las necesidades que tiene la asociación para dar respuesta a los casos derivados de esta unidad sino

también desde la de crónicos complejos, que también se ha incorporado al programa. El encuentro sirvió, entre otras cuestiones, para abordar el modelo de cuidados paliativos pediátricos y ver la posibilidad de trabajar además de en el Hospital Virgen de la Arrixaca, también en los hospitales Santa Lucía de Cartagena y Rafael Méndez de Lorca. Desde D'Genes también se insistió en la necesidad e

importancia de firmar un convenio con la Unidad de Cuidados Paliativos Pediátricos que regule el desarrollo del programa. En el pasado 2021, D'Genes atendió 105 casos en el marco de este programa de atención psicosocial a niños y jóvenes en cuidados paliativos pediátricos y crónicos complejos y sus familias, a los que prestó apoyo psicológico y atención social.

## Banco de recursos

D'Genes presta a varias familias, dos camas articuladas y una silla de paseo, a través de su banco de productos ortoprotésicos y de apoyo

*Las personas interesadas en donar artículos o que precisen de algún equipamiento que pueda tener la asociación, pueden contactar a través del teléfono 641 82 14 00*

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes ha cedido, a través de su banco de productos ortoprotésicos y de apoyo, diferente equipamiento a diferentes familias de la asociación. En concreto, se han prestado dos camas articuladas a dos familias de Lorca y una silla de paseo a otra de Águilas.

Estos equipamientos habían sido donados previamente a D'Genes por parte de otras familias que ya no los precisaban, a quienes la asociación quiere agradecer su gesto, que servirá para ayudar a otras personas que necesiten estos artículos.

Las personas interesadas en donar artículos para el banco de productos ortoprotésicos y de apoyo de D'Genes o bien que precisen de algún tipo de equipamiento que pueda tener disponible la asociación, puede contactar con ésta a través del número de teléfono 641 82 14 00.



## Voluntariado

# La asociación D'Genes estuvo presente en la V Muestra de Voluntariado de la UCAM en Cartagena

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes participó en la V Muestra de Voluntariado de la Universidad Católica San Antonio en Cartagena.

D'Genes ocupó uno de los expositores desde el que se ofreció información de la asociación y los servicios que presta para mejorar la calidad de vida de personas y familias que conviven con patologías poco frecuentes. La asociación cuenta con una delegación en Cartagena, en la que se prestan servicios de logopedia, estimulación cognitiva, respiro familiar y apoyo educativo, además de información y orientación.

La muestra, en la que participaron una treintena de asociaciones, fue inaugurada por el presidente de la UCAM, José Luis Mendoza, y la alcaldesa de la ciudad, Noelia Arroyo, junto a Francisco Montesinos en representación del obispo y Antonio Alcaraz, vicerrector de Extensión Universitaria y director del Instituto Internacional Juan Pablo II de Caridad y Voluntariado.

Durante la inauguración, la vicepresidenta de D'Genes, María Ángeles Díaz Lozano, tuvo la oportunidad de conversar con el presidente de la UCAM y la alcaldesa de Cartagena. Desde D'Genes se quiere agradecer la puesta en marcha de estas iniciativas que contribuyen a dar visibilidad y difundir el trabajo que realizan asociaciones y ongs.



## Día Mundial ER

# Esther Olivares, socia de D'Genes, ofreció su testimonio en el acto organizado por FEDER en el Parlamento Andalúz con motivo del Día Mundial de las Enfermedades Raras

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes estuvo presente en el acto institucional celebrado en el Parlamento Andalúz con motivo del día Mundial de las enfermedades raras, organizado por la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), y en el que se puso el foco en los retos para garantizar la equidad en el tratamiento, diagnóstico y atención social y sanitaria.

Esther Olivares, socia de D'Genes y residente en Málaga, ofreció su testimonio en dicho acto. Esther Olivares puso voz a las personas que conviven con enfermedades raras, pues es madre de un joven de 22 años que recientemente ha conseguido tener un diagnóstico de la patología que padece, Síndrome de déficit por GM3 sintetasa, de la que es el único caso que se conoce en España y de la que sólo hay 130 casos en todo el mundo.

Esther habló en nombre de su hijo, y tras relatar su camino y su día a día y el de sus padres, planteó cuestiones a las que hay que dar respuesta como por ejemplo la necesidad de creación de una unidad de seguimiento multidisciplinar "para atender a personas con enfermedades raras y a sus familias, ayudándolas y acompañándolas, que están muy solas". Asimismo, quiso agradecer la labor que desarrollan las entidades que trabajan por las enfermedades raras y discapacidad y de una manera especial a FEDER y D'Genes.

En el acto estuvieron presentes la presidenta del Parlamento Andalúz, Marta Bosquet; el director general de Personas con Discapacidad e Inclusión, Marcial Gómez; y el presidente del Real e Ilustre Colegio de Farmacéuticos de Sevilla y de la Fundación MEHUR, Manuel Pérez. Asimismo, se contó con la presencia de la directora de FEDER, Alba Ancochea, y la representante territorial de FEDER en Andalucía, Carmen Moreno. Asimismo, entre otros también asistió Silvia García, miembro de la junta directiva de D'Genes.

El acto se puede ver en el siguiente enlace: <https://youtu.be/YTiqKz-8CvvQ> (la intervención de Esther Olivares se puede ver a partir del minuto 24).



## Internacional

# Juan Carrión participó en Panamá en la presentación del informe del estudio ENSERio-LATAM

*Que permite poner sobre la mesa las necesidades sociosanitarias de las personas con enfermedades raras en Latinoamérica*

Juan Carrión, que además de D'Genes preside la Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras (ALIBER) y la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), participó en Panamá en la presentación del informe del estudio ENSERio-LATAM, un estudio de necesidades sociosanitarias de las personas con enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes y sus familias en Latinoamérica. La presentación tuvo lugar en el marco del acto conmemorativo del Día Mundial de las Enfermedades Raras 2022 de ALIBER, cuyo lema es "Iberoamérica Unida por la Equidad". El informe del estudio ENSERio-LATAM permite conocer las demandas sociales de las personas con enfermedades poco frecuentes en Latinoamérica, información indispensable para proponer planes de atención en salud, programas de entrenamiento para profesionales e instar a los diferentes gobiernos a establecer espacios de cobertura acordes a las necesidades que presenta el colectivo de personas que conviven con una patología poco frecuente en Latinoamérica, que asciende a 42 millones de personas. El estudio se basa en una muestra de 1.809 casos. Los datos, procedentes de 21 países, fueron recopilados entre febrero de 2019 y agosto de 2020. Entre los datos más significativos, un 65% de los

encuestados manifiesta haber sufrido un retraso en el diagnóstico de al menos un año, y de ellos un 20% de más de diez años.

Además, como consecuencia del retraso en el diagnóstico un 36% de los encuestados sufrió agravamiento de la enfermedad y el 35% no recibió apoyo y/o tratamiento. Asimismo, un 50% dijo notar mucho la disminución de sus ingresos debido a la enfermedad y un 48% sintió que la enfermedad limitó mucho sus oportunidades de tener un trabajo.

El acto de presentación de este estudio estaba organizado por ALIBER y Ayoudas Panamá y ha contado con la colaboración de Latin America Patients Academy (LAPA) y el Observatorio de Enfermedades Raras de Centroamérica, Caribe y Área Andina-VER.

D'Genes es miembro de ALIBER, entidad que precisamente se fundó el 18 de octubre de 2013 en la ciudad de Totana, en el marco del I Encuentro Iberoamericano de Enfermedades Raras. Se trata de una organización sin ánimo de lucro que aglutina a diferentes organizaciones de familiares y pacientes de ER de los siguientes países: Argentina, Bolivia, Brasil, Chile, Colombia, Costa Rica, Ecuador, España, Guatemala, México, Nicaragua, Panamá, Paraguay, Perú, Portugal, Uruguay Venezuela. Agrupa más



de 600 organizaciones de pacientes con enfermedades raras y coordina acciones para fortalecer el movimiento asociativo, dar visibilidad a las ER y representar a las personas con enfermedades poco frecuentes de Iberoamérica ante organismos

locales, regionales, nacionales e internacionales, creando un espacio de colaboración conjunta y permanente para compartir conocimientos, experiencias y buenas prácticas en las áreas social, sanitaria, educativa y laboral.



## Solidaridad

# D'Genes colabora y muestra su solidaridad con Ucrania aportando medicamentos y alimentos para el envío a dicho país

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes ha querido aportar su granito de arena y colaborar con Ucrania, ante la situación que se está viviendo en este país con la invasión por parte de Rusia.

La asociación ha querido colaborar aportando alimentos, pañales y medicamentos. Miembros de la asociación llevaron estos artículos hasta el centro de recogida de material humanitario con destino a Ucrania situado en el barrio de La Viña en el municipio de Lorca, con el fin de que se sumara al resto de productos que están aportando los vecinos de ese municipio.



D'Genes se sumó al Día Internacional de la Mujer y manifestó su defensa y apuesta por la igualdad en todos los ámbitos

El 8 de marzo, se conmemoraba el Día Internacional de la Mujer. Desde D'Genes apostamos por la igualdad en todos los ámbitos.

Y en una jornada como esta, D'Genes quiso además tener presente a todas las mujeres que conviven con niños con enfermedades raras y sin diagnóstico: a todas las cuidadoras mamás, abuelas, hermanas, parejas... que tan importantes son en la atención integral de las personas con estas patologías.

Y cómo no, también una mención especial a las mujeres del equipo profesional de la entidad, que cada día ponen su buen hacer y profesionalidad al servicio de los usuarios.



## Formación

# D'Genes y el Real e Ilustre Colegio de Farmacéuticos de Sevilla organizan el IV Symposium Sin diagnóstico el próximo 29 de abril



La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes y el Real e Ilustre Colegio Oficial de Farmacéuticos de Sevilla han organizado el IV Symposium Sin diagnóstico, que tendrá lugar el próximo 29 de abril coincidiendo con el Día Mundial de Personas Sin diagnóstico.

Esta jornada se celebrará de manera presencial en la sede del Real e Ilustre Colegio Oficial de Farmacéuticos de Sevilla hasta completar aforo y también se podrá seguir de manera on line. La asistencia es gratuita, si bien se requiere inscripción previa que se puede formalizar en el siguiente enlace: <https://forms.gle/xusVgkSnMgho6EL58>. Las personas que se inscriban en la modalidad on line recibirán el día antes de la celebración del evento el enlace para conectarse al mismo.

Durante la sesión se hablará, entre otras cuestiones, sobre retos y desafíos en el contexto internacional en referencia a las personas sin diagnóstico, derecho a la comunicación más allá del diagnóstico, el papel del cribado genético pre y post natal para disminuir la incidencia de enfermedades raras o alfabetización emergente en personas con necesidades complejas de comunicación. Asimismo, se dará a conocer la labor que desarrolla D'Genes en su Centro Multidisciplinar de atención integral a personas sin diagnóstico, enfermedades raras y discapacidad "Pablo Ramírez García" del municipio sevillano de El Coronil y se dará a conocer el trabajo del Programa de casos de enfermedades raras sin diagnóstico SpainUDP del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER), Instituto de Salud Carlos III (ISCIII).

## IV Symposium Sin diagnóstico Programa

10:00 horas  
INAUGURACIÓN

- Manuel Pérez Fernández. Presidente Real e Ilustre Colegio Oficial de Farmacéuticos de Sevilla.
- Juan Carrión Tudela. Presidente de D'Genes.
- Carmen Moreno Olivera. Representante de FEDER en Andalucía.
- Jesús Aguirre Muñoz. Consejero de Salud y Familias.

10:20 horas  
TESTIMONIO. VIVIR SIN DIAGNÓSTICO

Esther Olivares Coronado. Madre de un joven sin diagnóstico.

10:30 horas  
LAS PERSONAS SIN DIAGNÓSTICO: RETOS Y DESAFÍOS EN EL CONTEXTO INTERNACIONAL  
Manuel Posada De la Paz. Profesor de Investigación. Instituto de Investigación de Enfermedades Raras · ISCIII - Instituto de Salud Carlos III.

10:50 horas  
EL DERECHO A LA COMUNICACIÓN MÁS ALLÁ DEL DIAGNÓSTICO: UN RETO PARA EL SISTEMA NACIONAL DE SALUD  
Ana Medina Reguera. Profesora titular del Departamento de Filología y Traducción de la Universidad Pablo de Olavide de Sevilla.

11:20 horas  
PAPEL DEL CRIBADO GENÉTICO PRE Y POST NATAL PARA DISMINUIR LA INCIDENCIA DE ENFERMEDADES RARAS  
Antonio González-Meneses López. Unidad de Dismorfología y Metabolismo. Hospital Universitario Virgen del Rocío de Sevilla.

11:50 horas  
ALFABETIZACIÓN EMERGENTE EN PERSONAS CON NECESIDADES COMPLEJAS DE COMUNICACIÓN  
Alicia Pastor Sánchez. Logopeda en Centro "Pablo Ramírez García".  
Rosario Labato Martínez. Maestra de Pedagogía terapéutica en Centro "Pablo Ramírez García".

12:20 horas  
CENTRO MULTIDISCIPLINAR DE ATENCIÓN A PERSONAS Y FAMILIAS SIN DIAGNÓSTICO, ENFERMEDADES RARAS Y DISCAPACIDAD "PABLO RAMÍREZ GARCÍA" DE EL CORONIL (SEVILLA)  
Silvia García Castellanos. Miembro de la junta directiva de D'Genes.

12:45 horas  
"SpainUDP: DONDE TU DIAGNÓSTICO ES NUESTRO RETO COMPARTIDO"  
Eva Bermejo Sánchez. Directora del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII).

13:30 horas  
RECONOCIMIENTO DE LA ASOCIACIÓN D'GENES A MANUEL POSADA DE LA PAZ  
Por su trayectoria como investigador en el campo de las enfermedades raras y el diagnóstico.

13:45 horas  
CLAUSURA

*Se celebrará tanto de manera presencial en la sede del Colegio de Farmacéuticos de Sevilla como de manera on line*

# Colaboradores

