



BOLETÍN INFORMATIVO

FEBRERO de 2023<

Febrero, un mes para hacer aún más visibles las necesidades de las personas con enfermedades raras y sin diagnóstico

El 28 de febrero es una jornada especial para las personas con enfermedades raras y sin diagnóstico y el movimiento asociativo en torno a las patologías poco frecuentes.

Es un día para dar más visibilidad aún si cabe a las necesidades y reivindicaciones de las personas y familias que conviven con una enfermedad rara. Este año, desde la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), de la que D'Genes forma parte, la jornada llevaba por lema "Haz que el tiempo vaya a nuestro favor", y se ha centrado en poner énfasis en la necesidad de buscar soluciones al retraso/ausencia de diagnóstico, una difícil situación con la que conviven muchas personas.

D'Genes ha desarrollado diferentes acciones para dar visibilidad a este Día Mundial, que se han llevado a cabo a lo largo del mes de febrero, y con las que se ha pretendido dar visibilidad y sensibilizar a la sociedad de la realidad que viven muchas personas que conviven con enfermedades raras o no tienen diagnóstico, en concreto se estima que unos tres millones en España.

El 28 de febrero fue, por lo tanto, un día para reivindicar, pero también para evidenciar las muestra del movimiento asociativo y que son muchas las personas y entidades que trabajan y apoyan al colectivo de afectados por patologías de baja prevalencia.



SÍGUENOS



www.dgenes.es

CONTENIDOS

- 1 PORTADA
- 2 DÍA MIUNDIAL
- 14 FUNDACIÓN D'GENES
- 15 VISIBILIDAD
- 16 SENSIBILIZACIÓN
- 17 ALIANZAS
- 18 CARNAVAL
- 19 DELEGACIONES
- 26 VOTA POR D'GENES

Día Mundial ER - Premios D'Genes

Más de trescientas personas arropan a D'Genes en su Comida Día Mundial de las Enfermedades Raras, durante la que se entregaron los Premios 2023



Más de trescientas personas acompañaron el domingo 26 de febrero a la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes en la Comida Día Mundial de las Enfermedades Raras, en el transcurso de la cual se entregaron los Premios D'Genes 2023.

El acto contó, entre otros, con la presencia del presidente de D'Genes, Juan Carrión; el consejero de Salud, Juan José Pedreño; la consejera de Política Social, Familias e Igualdad, Conchita Ruiz; la directora general de Personas con Discapacidad, Miriam Pérez Albadalejo; el alcalde de Totana, Pedro José Sánchez Pérez; y concejales de los municipios de Totana, Lorca y Cartagena, así como la directora de la Fundación para la Formación e Investigación Sanitarias de la Región, Fuensanta Lozano.

Durante el acto se entregaron galardones en catorce cate-

gorías, con los que se quiso reconocer a personas, entidades e instituciones que con su labor e implicación han colaborado con las patologías poco frecuentes y contribuyen a dar visibilidad a este colectivo.

El galardón de Empresa solidaria fue para Banco Santander; el de Institución Pública para el Conservatorio de Música de Murcia; y el del Club Deportivo para el Team Reto Yo sí puedo de Lorca. El Premio Club social recayó en el Club Travesía Playas de La Azohía; el de Voluntariado y Labor social en María Dolores Ros Marín, vecina de Totana; y el de Labor médica, en DKV Mazarrón. La asociación Puente Gotas de luz recibió el galardón ONG solidaria, el Premio Colaboración social se entregó a Fundación "la Caixa" y Alnylam Pharmaceuticals recibió el de Industria Farmacéutica.

TV Cehegín recibió el Premio

Medios de Comunicación por su contribución a la visibilidad de las enfermedades raras y su difusión de la labor que desarrolla D'Genes, mientras que el CEIP Ricardo Codorniu de Alhama de Murcia recibió el Premio Día Mundial de las Enfermedades Raras y el Ayuntamiento de Cartagena el de Apoyo institucional. La directora del Centro de Bioquímica y Genética Clínica del Servicio Murciano de Salud, Isabel López Expósito, fue premiada como Profesional solidario y también se entregó un galardón a Antonio Valero Torres, por su colaboración para la puesta en marcha del Centro Multidisciplinar "Cristina Arcas Valero" de Lorca, un galardón éste último que se tenía que haber entregado con anterioridad pero no se pudo hacer por la pandemia. El último galardón, el Premio Especial 2023, recayó, a título póstumo, en José Luis Mendoza

Pérez, presidente de la Universidad Católica San Antonio de Murcia (UCAM) hasta su fallecimiento el pasado 18 de enero. El premio lo recogió el vicerrector de Relaciones Internacionales de la UCAM, Pablo Blesa.

La celebración continuó posteriormente con una rifa solidaria gracias a la aportación de un buen número de empresas y comercios, a quienes D'Genes quiere agradecer su colaboración, así como a todas las personas y entidades que también realizaron aportaciones a través de la fila cero habilitada.

La jornada fue muy emotiva, ya que la última edición de esta gala se había llevado a cabo en 2019, pues la del año 2020 ya no se pudo celebrar debido a la irrupción de la pandemia del coronavirus. Por ello, la asociación se mostró muy agradecida por haber conseguido congregar a más de trescientas personas.

Agradecimientos

D'Genes agradece la colaboración de empresas y entidades que han apoyado la Comida Solidaria Día Mundial de las Enfermedades Raras

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes quiere agradecer a todas las empresas y entidades que han colaborado con la Comida Solidaria Día Mundial de las Enfermedades Raras organizada en Totana y durante la que tendrá lugar la entrega de Premios D'Genes 2023.

D'Genes agradece el apoyo de todas los establecimientos comerciales y empresas, tanto de Totana como de otros municipios, que han colaborado realizando aportaciones para el cartel de la cena: Cosmos 3G, Aquadeus, Pollos Juana Mari, Viajes España, Restaurante Paco Baile, Federación de Peñas barcelonistas de Alicante, Peña Barcelonistas de Santa Pola, Peña Barcelonista de Totana, Confitería Carreño, Grupo Moraman Mateo, Calzados Carrión, Framusa, Salvador Gómez Fitosanitarios y fertilizantes, Aquazul, Automatismos Moraman, Etosa, Distribuciones Carrión, Alfaz Tudela, La despensa de Tani, Cortinas Basilio, Floristería del Carmen de Alhama de Murcia, Asesoría Barcel de Alhama de Murcia, Antonio y Cañizares, Tosfrit, Proly-



co, Gráficas Hermanos Romero, Muebles Paco Montalbán, Clínica dental Vera y Zabala, Consum Cooperativa, Bar de

copas XXL de El Coronil, Bar Piscina de El Coronil y Salón de belleza SC de El Coronil. Asimismo, se quiere agrade-

cer a todas las personas y empresas que han colaborado a través de aportaciones realizadas a la Fila 0 habilitada.

D'Genes agradece a todos los comercios y empresas que donaron regalos para la rifa solidaria que tuvo lugar durante la Comida Día Mundial de las Enfermedades Raras

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes quiere agradecer a todos los establecimientos comerciales que donaron artículos para ser sorteados en la rifa que tuvo lugar en el transcurso de la Comida Solidaria Día Mundial de las Enfermedades Raras organizada por la entidad.

Gracias a las aportaciones de diversos comercios y empresas se pudieron realizar seis lotes de regalos, que fueron sorteados al finalizar el acto de entrega de los

Premios D'Genes 2023.

D'Genes agradece su generosidad a Cortinas Basilio de Totana, La despensa de Tani de Totana, Confitería Carreño de Totana, Confitería El Sereno de Totana, Floristería del Carmen de Alhama de Murcia, Flores Marín de Alhama de Murcia, Clínica dental Vera y Ruíz de Totana, Ana Requena, Consum cooperativa, Laboratorios Sesderma, Laken, Peluquería Manuel Cánovas de Totana, Isabel Martínez Lencería de Totana, Floristería Ana

de Totana, Frutería Inma de Totana, Centro de Estética Paquita, Calzados Carrión de Totana, Colorines Ropa y Complementos de El Paretón, Carnicería Zabala y García de El Paretón, Cafés Camarca de Totana, Atmósfera Sport de Totana, Peña Barcelonista de Totana, Antonio y Cañizares, Tosfrit y Embutidos Cánovas-Juanón de Torre Pacheco.

La asociación quiere dar las gracias también a todas las personas que realizaron donativos solidarios para par-

ticipar en esta rifa y cuya generosidad permitió recaudar fondos que se destinarán al mantenimiento de la cartera de servicios que la asociación presta para mejorar la calidad de vida de personas y familias que conviven con enfermedades raras y sin diagnóstico. Asimismo, se agradece a Antonio y Cañizares y Tosfrit las bolsas de snacks y aperitivos que donaron y con las que se pudo obsequiar a todos y cada uno de los comensales.

Día Mundial ER - Sesión de Kundalini

La sesión de Kundalini grupal organizada en Águilas el 28 de febrero recauda 870 euros para D'Genes

Tuvo lugar en la sede social del Club Náutico de Águilas, que amablemente cedió las instalaciones para la celebración de este evento



La sede social del Club Náutico de Águilas acogió el 28 de febrero una sesión grupal benéfica de Kundalini a beneficio de la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes, impartida por José Manuel Higuera y Raquel Segovia.

La sesión contó con una buena asistencia y permitió recaudar la cantidad de 870 euros que se destinarán de manera íntegra a D'Genes.

Esta actividad se enmarcaba en las actividades organizadas en el marco del Día Mundial de las Enfermedades Raras que se

conmemoraba precisamente el 28 de febrero y la aportación solidaria se destinará a colaborar en el mantenimiento de la cartera de servicios que la asociación presta para mejorar la calidad de vida de personas y familias que conviven con enfermedades raras y sin diagnóstico.

D'Genes quiere dar las gracias a José Manuel Higuera y Raquel Segovia por el desarrollo de esta sesión de kundalini que además de para recaudar fondos para la asociación sirvió para dar visibilidad a ésta y a

Además de para recaudar fondos, la actividad celebrada en Águilas sirvió para dar visibilidad a las patologías poco frecuentes

las patologías poco frecuentes. Asimismo, quiere agradecer al Club Náutico de Águilas la cesión de las instalaciones de su

sede social para que se pudiera llevar a cabo esta sesión grupal solidaria y por supuesto, a todos los asistentes a la misma.

Día Mundial ER - Charla a familias

D'Genes organiza en Murcia una charla sobre la importancia de ayudar a las familias

El psicólogo Manuel Illera impartió una charla sobre la importancia de ayudar a las familias en el Centro Multidisciplinar de atención integral a personas y familias con Síndrome X Frágil y otras enfermedades raras "Pilar Bernal Giménez" de Murcia.

Varias familias asistieron a esta sesión, organizada por la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes, que tenía como objetivo abordar el papel que juegan las familias para dar a conocer las enfermedades de sus hijos. Entre otras cuestiones se habló de la preocupación que se plantean por el futuro de sus hijos, de la importancia de controlar las emociones de manera adecuada y no censurarlas y estar atentos a las señales emocionales.

Tabién se habló del sentimiento de culpa que se genera en algunos padres la enfermedad de un hijo y que puede incapacitar para promover estrategias de afrontamiento adaptativas y la solución eficiente a los problemas.

Por último, durante la sesión se abordó el proceso de afrontamiento de una enfermedad rara, las fases psicológicas en



el proceso de adaptación y la figura del cuidador principal en el entorno familiar y cómo puede verse afectado.

Además, dio a conocer recursos

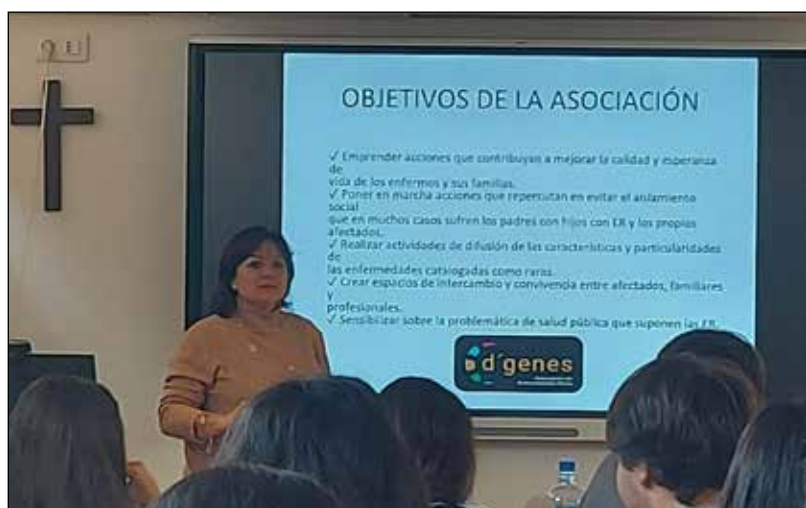
para las familias, como grupos de ayuda mutua, movimiento asociativo y servicio de atención psicológica con el objetivo de orientar a las personas que

conviven con estas patologías poco frecuentes para que puedan elegir la herramienta más positiva para afrontar la situación.



Día Mundial ER - Charlas sensibilización

Se impartieron varias charlas a alumnos de la UCAM de Cartagena, CESUR Murcia e ISEN Cartagena



La Asociación de Enfermedades raras D'Genes ha impartido diversas charlas de sensibilización sobre las enfermedades raras en el marco del Día Mundial de las Enfermedades Raras. Así, voluntarios y profesionales de D'Genes ofrecieron charlas en el Centro ISEN de Formación Profesional dirigida a alumnos del ciclo formativo Técnicos en cuidados de auxiliar de enfermería, a alumnos de Medicina de la UCAM en Cartagena o a alumnos de Formación profesional de los grados superior en Atención a Personas en situación de Dependencia y Auxiliar de Enfermería del CESUR de Murcia. Durante las sesiones se les



presentó la asociación y la labor que desarrolla para mejorar la calidad de vida de personas y familias que conviven con enfermedades raras y sin diagnóstico, así como el proyecto desa-

rollado con personas con necesidades complejas de comunicación, con las que se trabaja con sistemas aumentativos y alternativos de comunicación (SAAC) de alta tecnología.



Día Mundial ER - Charlas sensibilización

D'Genes impartió charlas y cuentacuentos dirigidos a niños del CEIP Infanta Leonor de Mazarrón, El Romeral de Molina de Segura o Cruz Roja de Alhama de Murcia

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes también sensibilizó en el marco del Día Mundial de las Enfermedades Raras a los más pequeños. De esta manera, ofreció sendas charlas en la sede de la Asamblea Local de Cruz Roja en Alhama de Murcia dirigidas a los niños y jóvenes de la misma, con el objetivo de dar visibilidad y sensibilizar sobre las patologías poco frecuentes. Asimismo, se llevaron a cabo cuentacuentos y charlas dirigidos a alumnos de Infantil y Primaria del CEIP Infanta Leonor de Mazarrón y otras sesiones para alumnos del CEIP El Romeral de Molina de Segura. Estas sesiones, que se enmarcaban en las actividades organizadas con motivo del Día Mundial de las Enfermedades Raras, permitió hacer llegar a los jóvenes asistentes qué son las patologías poco frecuentes y dar a conocer D'Genes y los servicios que presta para mejorar la calidad de vida de personas y familias que conviven con enfermedades de baja prevalencia.



Día Mundial ER - Actividades en los centros

Usuarios de los centros y delegaciones realizan murales y otras manualidades para conmemorar esta jornada



Usuarios de centros y delegaciones de la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes han realizado murales y otras manualidades alusivas al Día Mundial de las Enfermedades Raras para conmemorar esta jornada que se celebró el 28 de febrero.

Manos o tréboles de cuatro hojas han sido algunos de los elementos que han decorado estos murales o que se han empleado para trabajar en las sesiones, realizados o coloreados por usuarios de la asociación de los centros y delegaciones de Murcia, Cartagena y Mazarrón. Las manualidades que han decorado los murales se han confeccionado en el transcurso de las terapias a las que asisten, en el marco de servicios de estimulación cognitiva, logopedia, etc...



Día Mundial ER - Actividades en eventos deportivos

En un encuentro del Lorca Deportiva y el Campeonato de España de Arco Adaptado, celebrados en Lorca, se exhibieron pancartas del Día Mundial de las Enfermedades raras

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes dio visibilidad a la labor que realiza la entidad y al Día Mundial de las Enfermedades raras en varios eventos deportivos celebrados en Lorca.

El domingo 19 de febrero socios y usuarios de D'Genes saltaron al terreno de juego del estadio Francisco Artés Carrasco en la previa del encuentro entre el Lorca Deportiva y La Unión.

Los socios y usuarios, que también estuvieron acompañados por la concejal de ONGs, María Dolores Chumillas, exhibieron, junto a jugadores del Lorca Deportiva, exhibieron una pancarta del Día Mundial de las Enfermedades Raras. Asimismo, la asociación tam-



bién dio visibilidad a las patologías poco frecuentes en el Campeonato de España de Arco Adaptado y Arco Salud, en el que participaron el 25 de febrero unos 70 partici-



pantes. Socios y usuarios de la entidad salieron a la cancha del Complejo Deportivo Felipe VI con una pancarta del Día Mundial de las Enfermedades Raras, acción durante la que

también estuvieron acompañados de las concejales de ONGs, María Dolores Chumillas, y Deportes del Ayuntamiento de Lorca, Irene Jórdar, respectivamente.

Las Biciwomen de Lorca dan visibilidad a las enfermedades raras en su última salida

Las Biciwomen de Lorca aprovecharon en su última salida para dar visibilidad a las patologías poco frecuentes con motivo del Día Mundial de las Enfermedades Raras que se conmemoraba el último día de febrero.

En el punto de quedada de la salida en bicicleta por Lorca que el grupo realizó el último domingo de febrero, en la plaza del teatro Guerra, exhibieron una gran pancarta del Día Mundial de las Enfermedades Raras.

Las Biciwomen es una sección de la Asociación Lorca Biciudad, entidad que fomenta el uso de la bicicleta y pretende una ciudad más humana, cómoda y segura para todos mediante la prioridad peatonal y una movilidad no contaminante.



Día Mundial - Actividades en Lorca

Una caseta informativa y la presentación del libro "El hilo dorado invisible" en la Universidad de Lorca, algunas acciones para dar visibilidad

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes desarrolló diferentes actividades en Lorca con motivo del Día Mundial de las Enfermedades raras, que culminaron con la instalación el 1 de marzo de una caseta informativa en 'Las Columnas' donde miembros de la entidad estuvieron ofreciendo información a todas las personas que hasta allí se acercaron.

Además, también se pudieron adquirir artículos solidarios y papeletas para participar en el sorteo de un cuadro del pintor Manuel Coronado.

La caseta, en la que estuvieron miembros de la directiva de D'Genes y voluntarios de la asociación, también fue visitada por la concejal de ONGs, María Dolores Chumillas.

La noche de antes, miembros de D'Genes asistieron al momento de la iluminación de color verde de la fachada del edificio del Ayuntamiento como símbolo del apoyo a las personas que conviven con patologías poco frecuentes y sin diagnóstico, en una jornada en la que se dio lectura asimismo a un manifiesto con motivo del Día Mundial de las Enfermedades raras.

Además, la Universidad de Ciencias de la Salud de Lorca dio la oportunidad en la tarde del 27 de febrero a D'Genes de hablar a alumnos de segundo curso de Enfermería de las enfermedades raras, de genética y de la labor que desarrolla la entidad para mejorar la calidad de vida de personas y familias que conviven con patologías poco frecuentes y



sin diagnóstico.

La vocal de la junta directiva de la asociación D'Genes Rosa Valero fue la encargada de impartir la charla y presentó ante dicho auditorio su libro "El hilo dorado invisible", junto a Beatriz Romera y Lile González. Las tres estuvieron muy bien arropadas por Marina Santaella, profesora de dicha Universidad; por la concejal de ONGs, Maria Dolores Chumillas Martinez; y por Ana Ibarra, de la Concejalía de Sanidad. Además, la pancarta de la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes quedó colgada en la fachada principal de la Universidad de Lorca para seguir dando visibilidad durante unos días a las patologías poco frecuentes.



Día Mundial ER - Visibilidad en espacios públicos

El Ayuntamiento de Dos Hermanas dio visibilidad a varias asociaciones, entre ellas D'Genes, con la instalación de cartelería en marquesinas de autobuses

Con motivo del Día Mundial de las Enfermedades Raras el Ayuntamiento de Dos Hermanas también quiso sumarse a dar visibilidad a las patologías poco frecuentes. Entre otras acciones, se elaboró un cartel con los logos de las asociaciones de enfermedades raras que tienen representación en Dos Hermanas: Fundación contra la Hipertensión Pulmonar, AER Retinoblastoma, ELA Andalucía, Síndrome de Wolfram, D'Genes, ACIMET y ASENSE-A, junto con la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).

En el cartel se incluía también un código qr de cada asociación, con el fin de remitir a la información y contacto de éstas y que las personas que lo desearan pudieran ampliar el conocimiento de las mismas.

El lema de la campaña de FEDER este año por el Día Mundial era "Haz que el tiempo vaya a nuestro favor" ya que pretende impulsar una movilización internacional para afrontar los retos que supone, no sólo el retraso o la ausencia de diagnóstico en ER, sino también la dificultad en el acceso al mismo. En Dos Hermanas el lema recogido en ese cartel iba en la misma línea: "Por un diagnóstico rápido y eficaz".

En este municipio se instaló el cartel de la campaña por el Día Mundial de las Enfermedades raras en un total de veinte mupis/marquesinas distribuidos por toda la ciudad.

Desde D'Genes se quiere agradecer al Ayuntamiento de Dos Hermanas esta, y otras acciones desarrolladas en el marco del Día Mundial de las Enfermedades raras, ya que han contribuido a dar visibilidad a esta jornada y a la labor que desarrolla el movimiento asociativo en torno a este colectivo.



FEBRERO 2023 | MES DE CONCIENCIACIÓN DE LAS ENFERMEDADES RARAS

 Asociación Española para la Investigación y Ayuda al Síndrome de Wolfram		 ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA	
 www.aerretinoblastoma.es #justforheretodays		 Asociación de Enfermedades Raras	
 ASOCIACIÓN DE ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES DE ANDALUCÍA		 Fundación Contra la Hipertensión Pulmonar	
 Academia Metabólica		 FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES RARAS	

POR UN DIAGNÓSTICO RÁPIDO Y EFICAZ


AYUNTAMIENTO DE DOS HERMANAS
 DELEGACIÓN DE JUVENTUD, SALUD Y CONSUMO

Día Mundial ER - Visibilidad

El color verde iluminó edificios y espacios públicos para dar visibilidad al Día Mundial de las Enfermedades Raras



Edificios y espacios públicos de diferentes municipios se iluminaron de verde para conmemorar el Día Mundial de las Enfermedades raras y mostrar el apoyo a las personas y familias que conviven con estas patologías. Gracias a las instituciones que se quisieron sumar, fueron muchas las ciudades en la que brilló la luz verde de la esperanza. En esta página, una muestra de algunos.



Día Mundial ER - Alineados con otras campañas

D'Genes se sumó a la campaña de FEDER bajo el lema "Haz que el tiempo vaya a nuestro favor" para reivindicar medidas que eviten el retraso diagnóstico

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes se sumó además a la campaña del Día Mundial de las Enfermedades Raras impulsada por la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), de la que es miembro.

Cada 28 de febrero se celebra el Día Mundial de las Enfermedades Raras para impulsar una movilización mundial que permita posicionar la realidad de estas patologías en la agenda pública. Desde su puesta en marcha en 2008, cada vez más países se han sumado a esta iniciativa hasta llegar a 106 el año pasado.

En España, desde FEDER aterrizaron esta campaña global alineados con la alianzas europea, iberoamericana e internacional: EURORDIS, ALIBER y RDI, respectivamente.

Los retos de esta campaña se centran en 2 EJES PRIORITARIOS

1. Ante la ausencia de diagnóstico:

- Reconocer a las personas y familias sin diagnóstico como un colectivo diferenciado por la administración desde una perspectiva internacional, nacional y autonómica. Reconocer al tejido asociativo que trabaja de manera incansable para dar respuesta a las familias que enfrentan esta situación.
- Implementar en el sistema sanitario la codificación "Trastorno raro sin diagnóstico determinado" incluido en Orphanet que será clave para conocer exactamente cuántas personas en esta condición hay en cada país, favoreciendo el posterior acceso a los recursos cuando estos estén disponibles.
- Impulsar programas para fomentar la interacción en la investigación en ER y la sostenibilidad de esta, favoreciendo que se comparta y se difunda el conocimiento generado para que se transfiera con mayor rapidez, agilidad y equidad a la práctica sanitaria, es decir a los pacientes.

2. Ante el Retraso Diagnóstico:

- Es necesario impulsar e implantar el Plan de Acción Europeo en Enfermedades Raras que permita la actualización de políticas en materia de ER a nivel europeo.
- Asegurar el acceso en equidad a infraestructuras como las Redes Europeas de Referencia (ERNs) y generar procedimientos comunes de coordinación con los Centros Servicios y Unidades de Referencia (CSUR).







HAZ QUE EL TIEMPO VAYA A NUESTRO FAVOR



SÉ NUESTRA ESPERANZA PARA LOGRAR UN DIAGNÓSTICO

En España, tres millones de familias conviven con **enfermedades raras**. Más de la mitad ha sufrido **un retraso diagnóstico** que conlleva un agravamiento de su enfermedad, afectando directamente a su calidad de vida.

AYÚDANOS A CAMBIAR ESTA REALIDAD EN WWW.ENFERMEDADES-RARAS.ORG






01327

































Nueva entidad

Se constituye la Fundación D'Genes para apoyar la investigación en enfermedades raras y sin diagnosticar



La Fundación D'Genes para la ayuda a personas con enfermedades raras y sin diagnóstico es ya una realidad después de que el pasado 28 de febrero se formalizara ante notario la escritura pública de su constitución. Su fin principal es apoyar la investigación en enfermedades raras o sin diagnóstico, así como contribuir al desarrollo y mejora de vida de las personas con enfermedad rara y sin diagnóstico y dar visibilidad al problema de salud pública de las enfermedades raras o la falta/retraso de diagnóstico.

Asimismo, según figura en sus estatutos, otros fines son luchar por la igualdad de oportunidades y derechos del colectivo de personas con enfermedad rara y sin diagnóstico, impulsar la investigación en enfermedades raras, mediante la convocatoria de

premios o becas destinados a personas físicas o jurídicas que desarrollen su actividad investigadora sobre enfermedades raras o en beneficio de las mismas, desarrollar actos de difusión y comunicación sobre enfermedades raras tales como cursos, conferencias, foros, congresos... y fomentar programas de investigación social, educativa, psicológica, sanitaria o de otra índole en favor de las personas con enfermedad rara y sin diagnóstico.

Los fines fundacionales de la Fundación se dirigen, con carácter genérico, a personas físicas o jurídicas relacionadas con las enfermedades raras o la falta/retraso de diagnóstico y personas afectadas, cuidadores o personas relacionadas con la atención y/o investigación relacionada.

La Fundación contará como

órgano de gobierno y representación con un Patronato, que estará constituido como máximo por 15 patronos que ejercerán su cargo gratuitamente y que adoptarán sus acuerdos por mayoría. Podrán ser miembros del Patronato las personas físicas que tengan plena capacidad de obrar y no estén inhabilitadas para el ejercicio de cargos públicos. Las personas jurídicas podrán formar parte del Patronato y deberán designar a la persona o personas físicas que las representen.

Necesariamente la mitad más uno de los miembros del Patronato formarán parte de la junta directiva de la Asociación D'Genes, coincidiendo los cargos de presidente y tesorero, y el resto de sus miembros serán personas físicas o jurídicas que por razones de mérito, capacidad y experien-

cia sean invitadas a formar parte como patronos de la fundación. El nombramiento de los patronos tendrá una duración de 4 años.

El Patronato se reunirá, al menos, dos veces al año y tantas veces como sea preciso para la buena marcha de la Fundación. Corresponde al presidente convocar las reuniones del mismo, bien a iniciativa propia, bien cuando lo solicite, al menos, un tercio de sus miembros.

Los miembros del primer Patronato son Juan Carrión Tudela (presidente), María Ángeles Díaz Lozano (vicepresidenta), Diego Bernal Fontes (tesorero), María Jesús García Cánovas (secretaria) y Juani Carrasco, Carmen Moreno, Inmaculada Hernández y Rosa Valero (vocales), todos ellos miembros en la actualidad de la directiva de D'Genes.

Visibilidad

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

Tuvo lugar en el Paseo Alfonso X El Sabio y la asociación expuso su labor en uno de los expositores

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes participó en la XXII Muestra de Voluntariado organizada por la Universidad Católica San Antonio de Murcia (UCAM) en el Paseo Alfonso X El Sabio de Murcia. En este evento, que tuvo lugar del 22 al 25 de febrero, participaron asociaciones, congregaciones, ONGs y otras entidades del ámbito del voluntariado social y la cooperación, que dieron a conocer su labor.

D'Genes compartió con la Asociación Internacional de Familiares y Afectados de Lipodistrofias (AELIP) uno de los expositores, desde el que voluntarios de la entidad ofrecieron información sobre los fines de la misma y la labor que realizan para mejorar la calidad de vida de personas y familias que conviven con una enfermedad rara o sin diagnóstico.

Esta actividad se enmarcaba en las XXII Jornadas Internacionales de Caridad y Voluntariado que organiza la UCAM. El presidente de D'Genes, Juan Carrión, agradeció a la UCAM la posibilidad de disponer de este espacio que permite dar visibilidad y explicar las líneas de trabajo y actuación de la entidad a las personas que pasean por el centro de Murcia. Durante la jornada inaugural, tuvo la oportunidad de conversar con la presidenta de la UCAM, María Dolores García.



Sensibilización

D'Genes sensibiliza sobre las enfermedades raras a alumnos del CEIP "Luis Pérez Rueda" de Totana con charlas y cuentacuentos



La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes acercó la realidad de las patologías poco frecuentes al CEIP Luis Pérez Rueda de Totana. En el marco del programa que desarrolla la asociación junto con la Federación Española de Enfermedades Raras (FE- DER) titulado "Las enfermedades raras ya están en el cole" y coincidiendo con que en febrero se conmemora el Día Mundial de las Enfermedades Raras, se han impartido charlas y cuentacuentos a alumnos de Infantil y 1º y 2º de Primaria del CEIP "Luis Pérez Rueda".

La vicepresidenta de D'Genes Juani Carrasco, acompañada por la voluntaria de la

entidad María del Mar Crespo, impartieron las charlas y cuentacuentos a los alumnos del centro educativo, a quienes explicaron de manera sencilla qué son las enfermedades raras y sus principales características.

Desde la asociación D'Genes se agradece la atención al equipo directivo y docente del CEIP "Luis Pérez Rueda" por su interés en participar en esta actividad de sensibilización sobre las patologías poco frecuentes y se anima a otros centros educativos que quieran tomar parte a que se pongan en contacto con la asociación a través del email educacion@dgenes.es.



Alianzas

D'Genes participó de manera activa en el evento congresual Epifoward, organizado por FEDE

La asociación estuvo presente tanto en la inauguración como en la clausura, además de moderar una de las mesas, que abordó los servicios de información y orientación

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes asistió a la clausura del espacio congresual Epifoward organizado por la Federación Española de Epilepsia (FEDE) y que se había venido desarrollando durante el mes de febrero.

Al acto de clausura acudieron César Hernández, director general de Cartera y Farmacia del SNS; Purificación Llaquet, subdirectora general de Cooperación Territorial e Innovación Educativa; y Fernando Prados, viceconsejero de Sanidad de la Comunidad de Madrid, que participaron en diversas mesas de debate. Juan Carrión Tudela, presidente de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y su fundación también formó parte del encuentro.

Epifoward ha sido una plataforma nacida desde el paciente, que ha reunido a profesionales médicos y sanitarios, investigadores, responsables asociativos y pacientes y familiares para romper el estigma, dar visibilidad y demostrar la importancia del tratamiento y la investigación para mejorar la calidad de vida de todas las personas que conviven con esta enfermedad.

Los responsables del proyecto Epifoward, Juan Jesús R. Uranga, Víctor Soto y Casto Rivadulla, junto a Elvira Vacas, presidenta de FEDE, analizaron en una mesa de debate el impacto y resultados obtenidos del proyecto Epifoward. Más de 7.200 personas han visitado la web específica creada para esta iniciativa, ha habido más de 2.000 conexiones a las sesiones en directo y cerca de 600 registrados en la plataforma, entre profesionales y no profesionales.

Seguidamente, todos los asistentes disfrutaron de una experiencia inmersiva en epilepsia, además de conocer y profundizar más en la realidad de los pacientes y las familias que conviven con la patología al presentar FILUM, un proyecto de visibilidad y concienciación. Almudena Adalaia y Berta del Río, respon-



sables y creativas de FILUM también participaron en un diálogo sobre la idoneidad de incorporar la cultura como otro elemento más donde poner el foco para comunicar.

Antes de terminar el acto se entregaron los galardones de la I Edición de los Premios Epifoward, que buscaban premiar las mejores iniciativas desarrolladas por investigadores, profesionales clínicos y asociaciones de pacientes, y cuyos agraciados fueron el investigador Máximo Ibo Galindo, por su investigación "Biotecnología de Drosophila para el tratamiento de encefalopatías epilépticas neonatales raras refractarias"; el proyecto "Radiografías: viaje al interior de un hospital", desarrollado por el laboratorio teatral del Hospital Niño Jesús de Madrid para niños con enfermedades neurológicas; Guerreros Púrpura; Bárbara Nicol, presidenta de la delegación Purple Day en España, y Juan Martín, como cuidadora y paciente empoderados, respectiva-



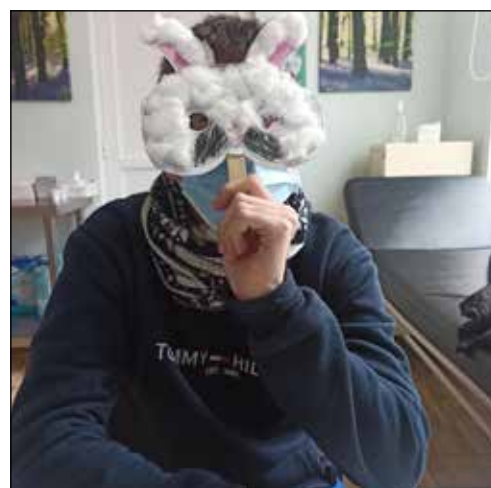
mente; y el neuropediatra Juan José García Peñas.

Tanto el presidente de D'Genes, Juan Carrión, que participó en el acto en calidad de presidente de FEDER, como la técnica de D'Genes Encarna Bañón, que forma parte de la directiva de FEDE, tomaron parte entregando cada uno de ellos uno de los galardones a los premiados. D'Genes ha estado presente de

manera activa en Epifoward pues la técnica de D'Genes Encarna Bañón, además de asistir de manera presencial a la inauguración y la clausura, se encargó de moderar la mesa titulada "Reforzando los servicios de información y orientación", celebrada el 18 de febrero de manera online y en la que intervinieron como ponentes el psicólogo Eduardo Brignani Pérez y Juan Carrión Tudela.

Carnaval

Usuarios de centros y delegaciones viven el espíritu carnavalesco con manualidades y otras dinámicas



El Carnaval y su alegría llegó también a los centros y delegaciones de la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes. En algunos de ellos como el Centro Multidisciplinar "Pilar Bernal Giménez" de Murcia o la delegación de Mazarrón, los usuarios se disfrazaron o realizaron caretas y máscaras con motivo de las fiestas carnavalescas.



Murcia

El Centro Multidisciplinar "Pilar Bernal Giménez" celebra su quinto aniversario

El Centro Multidisciplinar de Atención Integral a Personas y Familias con Síndrome X Frágil y otras enfermedades raras "Pilar Bernal Giménez" de Murcia celebró en febrero su quinto aniversario.

Fue un 23 de febrero de 2018 cuando tuvo lugar la inauguración del Centro "Pilar Bernal Giménez", ubicado en la avenida Antonio Martínez Guirao esquina Pa

Pa. Desde entonces ha ido creciendo el número de usuarios y servicios que en él se prestan. En la actualidad se ofrecen, entre otros, logopedia, fisioterapia, estimulación cognitiva, estimulación multisensorial, atención psicológica, terapia asistida con animal, respiro familiar, información y orientación.P

Para conmemorar esta jornada, D'Genes ha montado un sencillo photocall por el que han pasado profesionales pero también usuarios y familiares para desear feliz aniversario al Centro "Pilar Bernal Giménez", unas dependencias en las que en 2022 se prestaron cerca de tres mil sesiones de servicios de atención directa.



Totana

El Centro Multidisciplinar “Celia Carrión Pérez de Tudela” cumple nueve años de funcionamiento



Nueve años se cumplieron el 27 de febrero de la inauguración del Centro Multidisciplinar de atención integral a personas y familias con enfermedades raras “Celia Carrión Pérez de Tudela” ubicado en Totana. Se trata de una fecha muy importante para Totana porque permitió abrir un camino de trabajo que continuó posteriormente con la puesta en marcha de otros dos centros más en la Región de Murcia, en Lorca y Murcia, y otro en El Coronil (Sevilla). Desde el día de su puesta en

funcionamiento, han sido muchos los usuarios, niños y mayores, que han pasado por el centro “Celia Carrión Pérez de Tudela” para recibir diferentes terapias, una cartera de servicios que también ha ido creciendo y adaptándose a las necesidades y demandas planteadas. En el mes de febrero de este año, son 53 los usuarios que acuden a uno o varios de los diferentes servicios que en él se prestan. Logopedia, fisioterapia, estimulación cognitiva o atención psicológica,

además de atención social o servicio de información y orientación son algunos de los servicios que se prestan en el centro, junto a otros que se gestionan desde el mismo pero se desarrollan fuera, como intervención educativa

en el aula, respiro familiar o atención domiciliaria. El pasado año 2022, un total de 67 personas diferentes hicieron uso de los diferentes servicios, recibiendo en conjunto más de tres mil quinientas sesiones.

Esta infraestructura se inauguró el 27 de febrero del año 2014

Mazarrón

El CEIP Francisco Caparrós de Mazarrón celebró su Carrera Solidaria por la Paz a beneficio de D'Genes



El CEIP Francisco Caparrós de Mazarrón celebró su Carrera Solidaria por la Paz el día 3 de febrero, a beneficio de la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes.

En la carrera participaron alumnos de los diferentes cursos de Infantil y Primaria, que acompañados por sus profesores, participaron en esta bonita actividad que unió deporte, sensibilización y solidaridad, ya que además de celebrarse para conmemorar el Día Escolar de la No Violencia y la Paz, sirvió para recaudar fondos para D'Genes, ya que los participantes aportaban un donativo por el dorsal, que se destinó a la asociación, que en Mazarrón cuenta con una delegación.

D'Genes quiere agradecer a la comunidad educativa del CEIP Francisco Caparrós que este año hayan tenido a bien que la carrera solidaria fuera a beneficio de la asociación, de manera que la aportación recibida se destinará al mantenimiento de la cartera de servicios que ésta presta para mejorar la calidad de vida de personas y familias que conviven con enfermedades raras y sin diagnóstico.



Mazarrón

Un grupo de niños participó en febrero en el taller grupal con la terapeuta canina Luna organizado por la asociación D'Genes



La delegación de la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes en Mazarrón acogió un nuevo encuentro taller grupal con la terapeuta canina Luna organizado por la entidad, tras las sesiones en Murcia, Totana y Lorca. Durante la sesión celebrada en Mazarrón la técnico responsable del mismo, María José Barba, trabajó con Luna y los niños asistentes, realizando diferentes ejercicios y desarrollando distintas dinámicas. Además, estuvo acompañada por voluntarios que apoyaron esta actividad.

Este servicio, que pretende aunar las características de un respiro familiar que incluye terapia asistida con animal, se dirige a usuarios con enfermedades raras, sin diagnóstico y discapacidad. Luna, la perra de raza Australian Cockerdog de tamaño mediano y color rojo que ejerce como terapeuta canina en la asociación y que llegó a la misma gracias al apoyo y la colaboración de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y Dogking, toma parte en las sesiones de manera activa.

Lorca



D'Genes lleva a cabo su Programa de Ocio y tiempo libre en Lorca con salidas y actividades cada semana

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes está llevando a cabo en Lorca cada semana su Programa de Ocio y tiempo libre dirigido a adolescentes y jóvenes con enfermedades raras, sin diagnóstico o discapacidad, que ofrece actividades lúdicas y de entretenimiento como salidas y actividades programadas cada

viernes.

Los jóvenes han disfrutado en febrero de una variada programación, como una salida un día para cenar, otro para ir al teatro, merendar en una hamburguesería o celebrar una fiesta de Carnaval en el Centro Multidisciplinar "Cristina Arcas Valero". Además, en enero un día vieron una película en

el centro y pidieron comida a domicilio, otro participaron en un taller de arcilla y otro fueron a una bolera.

El Programa de Ocio y tiempo libre permite que los participantes, acompañados por profesionales y voluntarios de D'Genes, disfruten de salidas en las que se relacionan con otros jóvenes de su edad. Además,

el programa sirve para trabajar con los jóvenes objetivos como potenciar la integración social, apoyando y fomentando un funcionamiento lo más autónomo posible; conocer gustos y aficiones; participar activamente en juegos de grupo; aprender reglas y normas sociales en grupo o manejar dinero.

Alcantarilla

Profesoras y alumnas del IES SANJE visitan el Centro Multidisciplinar "Pilar Bernal Giménez" de Murcia

La coordinadora del centro les enseñó las dependencias y les explicó los diferentes servicios que en él se prestan por mejorar la calidad de vida de personas y familias que conviven con enfermedades raras y sin diagnóstico



Profesoras del Instituto de Educación Secundaria SANJE del municipio murciano de Alcantarilla, junto a algunas alumnas del citado centro educativo, visitaron el Centro Multidisciplinar de atención integral a personas y familias con Síndrome X Frágil

y otras enfermedades raras "Pilar Bernal Giménez" de Murcia. La coordinadora del centro, Encarna Bañón, les mostró las dependencias del mismo, ubicado en la avenida Antonio Martínez Guirao esquina con la calle Joaquín Garrigues Walker. Asi-

mismo, durante la visita les explicó los servicios que en él se prestan para mejorar la calidad de vida de personas y familias que conviven con enfermedades raras y sin diagnóstico. Para D'Genes es muy importante este tipo de acciones, ya que

permiten dar a conocer la labor que desarrolla la asociación entre miembros de la comunidad educativa y fomentar así el conocimiento y acercamiento de ésta hacia la realidad de las personas con patologías poco frecuentes.

Canarias

Se presenta la delegación Canarias D'Genes Cebras



El sábado 25 de febrero tuvo lugar la presentación de la nueva delegación de la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes en Canarias. El acto se realizó en las instalaciones del Club La Pardilla, en Telde, y se contó con la asistencia de alrededor de doscientas personas, entre ellas personas con enfermedades raras y familiares; la alcaldesa del municipio, María del Carmen Hernández, así como representantes de diferentes formaciones políticas. También se contó con la presencia de más de medio centenar de profesionales del ámbito sanitario y educativo.

Durante el acto de presentación de la delegación Canarias D'Genes Cebras los presentes pudieron conocer los orígenes de D'Genes y la gran labor que desarrolla la asociación en otras comunidades autónomas para mejorar la calidad de vida de personas y familias que conviven con enfermedades raras y sin diagnóstico. Intervinieron las cinco mujeres que han liderado la puesta en marcha de esta delegación, que se presen-



taron y ofrecieron su testimonio. Además, durante el acto se contó con la presencia del doctor Alfredo Santana, genetista clínico del Hospital Materno Infantil, que acompañó en calidad de padrino de la delegación. Durante su intervención compartió con los asistentes una presentación

muy interesante sobre la importancia de la genética en las enfermedades raras y hacia dónde camina la genética. Como colofón al evento se disfrutó de la actuación de la cantante Demelza González. La delegación de Canarias D'Genes Cebras nace para acompa-

ñar, guiar y arropar a todos los pacientes con enfermedades raras, sus familiares y las personas sin diagnóstico. Todo el que quiera contactar con ella los puede hacer a través del correo electrónico canarias@dgenes.es o bien por teléfono llamando al 629681749.

Vota por D'Genes hasta el 15 de marzo

D'Genes participa en la iniciativa "La voz del paciente" de Cinfa con su proyecto de promoción de la autonomía personal para personas con enfermedades raras, sin diagnóstico y discapacidad

La asociación pide ayuda para ser uno de los proyectos más votados y poder ganar 2.500 euros



Promoción de autonomía personal para personas con enfermedades raras, discapacidad y sin diagnóstico



Asociación de Enfermedades Raras D'Genes

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes participa en la iniciativa "La voz del paciente" de Laboratorios Cinfa, que va a entregar 2.500 euros a los cien proyectos que reciban más apoyos. La asociación participa con su proyecto "Promoción de la autonomía personal para

personas con enfermedades raras, sin diagnóstico y discapacidad", por el que se puede votar en <https://lavozdelpaciente.cinfa.com/admin/la-voz-del-paciente---3-edicion-vota-por-tu-proyecto-11616/promocion-de-autonomia-personal-para-personas-con-en->

fermedades-raras-discapacidad-y-sin-diagnostico-14580

D'Genes necesita ayuda para sumar miles de votos y conseguir ser uno de los proyectos beneficiarios de esta ayuda. Por ello, apela a todo aquel que quiera apoyar el proyecto que vote y comparta con sus conoci-

dos para que muchas más personas puedan votar.

Se puede votar hasta el 15 de marzo así que aún quedan unos cuantos días para apoyar. Se puede votar en el enlace que hemos citado anteriormente o bien entrar en lavozdelpaciente.cinfa.com y buscar D'Genes y votar.

Colaboradores

