

El XV Congreso Internacional de Enfermedades Raras, una cita ineludible

Los días 3 y 4 de noviembre de 2022 se celebrará la acción formativa más importante de D'Genes y en la que se lleva trabajando desde hace varios meses: el XV Congreso Internacional de Enfermedades Raras.

Después de dos años celebrándose exclusivamente de manera on line por el contexto de pandemia que se vivía, este año se recupera la presencialidad, de manera que la Universidad Católica San Antonio de Murcia (UCAM) volverá a acoger este evento, que además se podrá seguir también on line por aquellas personas que no puedan acudir en persona.

Este hecho, el de recuperar la presencialidad, nos hace especial ilusión, pues supone retomar los contactos personales, compartir momentos únicos e intercambiar testimonios y experiencias. Por ello, desde D'Genes animamos a todas las personas que puedan, a que acudan a la UCAM los días 3 y 4 de noviembre y además de aprender y empaparse de conocimientos, puedan compartir dos días únicos en torno a las patologías poco frecuentes con otros afectados, familiares, profesionales, miembros de asociaciones...

Además, en el marco de este evento se llevará a cabo también el día 4 de noviembre de manera paralela el II Simposio Internacional de Síndromes Ehlers Danlos e Hiperlaxitud, que congregará a un buen número de ponentes y especialistas en la materia.

El XV Congreso Internacional de Enfermedades Raras van a ser pues dos jornadas únicas con la participación de medio centenar de ponentes o moderadores.



SÍGUENOS



www.dgenes.es

CONTENIDOS

- 1 PORTADA
- 2 SERVICIOS
- 4 XV CONGRESO ER
- 7 FORMACIÓN
- 8 EPILEPSIA
- 9 SOLIDARIDAD
- 11 DENUNCIA
- 12 VISIBILIDAD
- 13 COLABORADORES

Servicios

D'Genes oferta un Servicio de Respiro familiar programado un sábado al mes

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes va a poner en marcha un Servicio de Respiro familiar un sábado al mes en horario matinal en sus centros y delegaciones.

El servicio pretende ofrecer a las familias un sábado al mes un espacio para que puedan dejar a sus hijos y aprovechar para disponer de tiempo libre. Se ofertará en horario de 10.00 a 13:00 horas.

Durante el servicio, los pequeños podrán disfrutar de juegos, manualidades y actividades diversas, en un espacio inclusivo, ya que podrán asistir no sólo niños de la asociación sino también hermanos y otros usuarios. El coste será de 15 euros por niño tanto para socios de D'Genes como hermanos de éstos, mientras que los no socios deberán abonar 30 euros.

*La primera
jornada de este
servicio se ha
programado
para el día 29 de
octubre*

La primera sesión tendrá lugar el sábado 29 de octubre y las familias interesadas deben rellenar el siguiente formulario: <https://forms.gle/sT5btqXjxTR8oC948>

El servicio se ofertará en la Región de Murcia en los municipios de Totana, Murcia, Lorca, Cartagena, Mazarrón y Alhama de Murcia; y en Andalucía en el municipio sevillano de El Coronil. Para que el servicio se pueda llevar a cabo debe haber un mínimo de cinco niños participantes en él.



**SERVICIO DE
RESPIRO FAMILIAR**

Un sábado al mes en horario matinal
Socios y hermanos 15 euros/día
No socios 30 euros/día

Diversion, juegos, manualidades...

Primera jornada
Sábado 29 de
octubre,
de 10:00 a 13:00
horas

d'genes
Asociación de
Enfermedades Raras

**Los interesados deben rellenar el
siguiente formulario:**
<https://forms.gle/sT5btqXjxTR8oC948>



Servicios

Ya se conocen las fechas de los Encuentros-Talleres grupales con la participación de la terapeuta canina Luna que ha programado D'Genes

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes va a incorporar a su cartera de servicios de cara al presente curso 2022/2023 un servicio de Encuentros-talleres grupales con la participación de la terapeuta canina Luna.

Este nuevo servicio, que pretende aunar las características de un respiro familiar que incluya terapia asistida con animal, se dirige a usuarios con enfermedades raras, sin diagnóstico y/o discapacidad. Se llevará a cabo en diferentes centros con los que D'Genes cuenta en la Región de Murcia y Andalucía: Murcia, Lorca, Totana, Mazarrón, Cartagena y El Coronil.

Luna, la perra de raza Australi Cobberdog 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, tomará parte en las diferentes sesiones de este nuevo e innovador servicio, que tendrá carácter gratuito para los socios de D'Genes.

El calendario de sesiones, que se desarrollarán de 10:00 a 12:00 horas, se iniciará el próximo 22 de octubre en Murcia y en los siguientes meses se llevarán a cabo en Totana (19 de noviembre), Lorca (17 de diciembre), Cartagena (14 de enero), Mazarrón (11 de febrero) y Sevilla (11 de marzo). Será gratuito para socios de D'Genes y tendrá un coste de 10 euros para no socios.

Los interesados en participar deben rellenar el formulario <https://forms.gle/2V6ENDnnMug3DDZ9>

El servicio es gratuito para socios de D'Genes, mientras que los no socios deberán abonar 10 euros. Para más información se puede llamar al teléfono 675 94 38 30.

**SERVICIO GRATUITO PARA SOCIOS
NO SOCIOS: 10 EUROS**



ENCUENTROS-TALLERES GRUPALES CON LA TERAPEUTA CANINA LUNA

MÁS INFORMACIÓN
675 94 38 30

Sesiones grupales para mejorar la atención, la comunicación, la autonomía y las relaciones personales

HORARIO DE 10:00 A 12:00 HORAS

**22 DE OCTUBRE: MURCIA
19 DE NOVIEMBRE: TOTANA
17 DE DICIEMBRE: LORCA
14 DE ENERO: CARTAGENA
11 DE FEBRERO: MAZARRÓN
11 DE MARZO: SEVILLA**

Las familias interesadas deben rellenar el formulario
<https://forms.gle/2V6ENDnnMug3DDZ9>



XV Congreso ER

Abierta la inscripción para el XV Congreso Internacional de Enfermedades Raras organizado por D'Genes y UCAM

Ya está abierto el plazo de inscripción para el XV Congreso Internacional de Enfermedades Raras que se va a celebrar los días 3 y 4 de noviembre organizado por la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes y la Universidad Católica San Antonio de Murcia (UCAM). Este año el Congreso retomará la presencialidad, tras dos años de celebrarse íntegramente de manera on line, opción que además también se mantendrá en esta edición para facilitar la participación de personas que no puedan desplazarse a Murcia.

El plazo de inscripción en el Congreso estará abierto hasta el próximo 25 de octubre, si bien se cerrará antes en el caso de completar el número de plazas disponibles. Las inscripciones se pueden formalizar a través del formulario habilitado en la web de D'Genes.

El programa abordará distintos temas relacionados con las patologías poco frecuentes, como actualidad en políticas internacionales en torno a las enfermedades raras, dificultades en el acceso a medicamentos huérfanos, diagnóstico, investigación, humanización, buenas prácticas del tejido asociativo o educación e inclusión.

Además, en el marco del Congreso se desarrollará el II Simposio Internacional Síndromes Ehlers Danlos e Hiperlaxitud, que tendrá lugar en la UCAM de manera paralela en la jornada del 4 de noviembre.

Toda la información del Congreso y el formulario de inscripción al mismo se puede consultar en la web de D'Genes en el apartado dedicado a este evento: <https://www.dgenes.es/xv-congreso-internacional-de-enfermedades-raras-2022>



3 y 4 de noviembre de 2022

**XV CONGRESO
INTERNACIONAL DE
ENFERMEDADES
RARAS**

*Equidad y
derechos para
las personas con
enfermedades
raras*

4 de noviembre
**II SIMPOSIUM
INTERNACIONAL DE
SÍNDROMES EHLERS
DANLOS E HIPERLAXITUD**

 SED

 d'genes  UCAM

XV Congreso ER



Ampliado el plazo de presentación de pósteres o comunicaciones al XV Congreso Internacional de Enfermedades Raras

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes ha ampliado hasta el 15 de octubre el plazo de presentación de pósteres o comunicaciones al XV Congreso Internacional de Enfermedades Raras, que se va a celebrar los días 3 y 4 de noviembre presencialmente en la Universidad Católica San Antonio de Murcia (UCAM) y on line. D'Genes está organizando

esta nueva edición de este evento formativo, en colaboración con la UCAM e invita a profesionales y estudiantes relacionados con la materia a que presenten pósteres o comunicaciones a esta nueva edición del Congreso. Para el envío de pósteres y comunicaciones se han establecido dos categorías: ámbito de la Salud y Social y Educativo.

Para su aceptación es imprescindible que todos los autores figuren como inscritos al Congreso antes del inicio del mismo.

Las normas completas se pueden consultar en la web de D'Genes www.dgenes.es en el apartado referente al XV Congreso (<https://www.dgenes.es/xv-congreso-internacional-de-enfermedades-raras-2022>), donde se ha

habilitado una pestaña para el envío de los resúmenes de pósteres y comunicaciones por parte de los interesados en participar.

Para cualquier duda sobre el tema, los interesados pueden ponerse en contacto con la asociación D'Genes a través del teléfono 642 42 32 45 o a través del correo electrónico formaciondgenes@gmail.com.

XV Congreso ER

Su Majestad la
Reina Doña Letizia,
Presidenta de Honor
del XV Congreso
Internacional de
Enfermedades Raras,
que se celebrará
los días 3 y 4 de
noviembre en Murcia

Su Majestad la Reina Doña Letizia ha aceptado la Presidencia de Honor del XV Congreso Internacional de Enfermedades Raras, que se celebrará los días 3 y 4 de noviembre organizado por la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes con la colaboración de la Universidad Católica San Antonio de Murcia (UCAM).

El presidente de D'Genes y del Comité organizador del Congreso, Juan Carrión Tudela, ha recibido con profunda satisfacción y agradecimiento la respuesta de la Casa de Su Majestad El Rey a la invitación cursada, en la que se comunica que Su Majestad la Reina ha tenido a bien aceptar la Presidencia de Honor del XV Congreso Internacional de Enfermedades Raras.

Además, en la misiva, el jefe de la Secretaría de S.M. la Reina señala que la Reina Letizia transmite "Sus mejores deseos de éxito para este evento y Su cordial saludo para todos los asistentes al mismo".

Para D'Genes supone un enorme orgullo que la Reina Doña Letizia haya aceptado un año más la presidencia de honor de su Congreso de Enfermedades Raras, por el apoyo que representa para esta acción formativa y divulgativa sobre patologías poco frecuentes, que este año celebra su quince edición, recuperando la presencialidad en el campus de Los Jerónimos de Murcia al mismo tiempo que mantiene la opción de poder seguirse también de manera on line.



CASA DE S. M. EL REY

CREDENCIAL

Nº 222/2022

Su Majestad la Reina, accediendo a la petición que tan amablemente Le ha sido formulada, ha tenido a bien aceptar la

PRESIDENCIA DE HONOR

del «**XV CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS**», que se celebrará en la Universidad Católica San Antonio de Murcia (UCAM) los días 3 y 4 de noviembre de 2022.

Lo que me complace participarle para su conocimiento y efectos.

PALACIO DE LA ZARZUELA, 14 de septiembre de 2022

EL JEFE DE LA CASA DE S.M. EL REY,



SEÑOR PRESIDENTE DE LA ASOCIACIÓN DE ENFERMEDADES RARAS «D'GENES».

TOTANA (Murcia)

Formación

D'Genes continúa con su programa de formación de voluntariado con una charla sobre trabajar con la familia y tipos de acompañamiento de voluntarios a personas con discapacidad



Cómo trabajar con la familia y tipos de acompañamiento de voluntarios a personas con discapacidad fue la temática sobre la que giró la tercera sesión del programa de formación de voluntariado que la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes está desarrollando en este año 2022, y que cuenta con la colaboración de la Consejería de Mujer, Igualdad, LGTBI, Familias y Política Social de la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia.

La sesión estuvo impartida por el responsable del área de Voluntariado en

D'Genes, Pedro Tudela.

El ciclo formativo se cerrará con una última charla, programada para el próximo 7 de noviembre, en la que se tratará de ocio inclusivo y enfermedades raras.

La participación es gratuita, si bien se requiere inscripción previa obligatoria, que se puede realizar en el siguiente enlace: <https://forms.gle/8ADrmMKUetYwV5Qt8>

En el caso de alumnos de la Universidad de Murcia que participen, la asistencia a estas acciones formativas se podrá convalidar por créditos CRAU.

La cuarta y última sesión formativa del año tendrá lugar el próximo 7 de noviembre y versará sobre ocio inclusivo y enfermedades raras

Epilepsia

D'Genes participa en la asamblea general de la Federación Española de Epilepsia (FEDE)

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes ha participado en la asamblea general de la Federación Española de Epilepsia (FEDE), de la que forma parte la entidad.

La técnico de D'Genes y representante de la asociación en la junta directiva de FEDE, Encarna Bañón, asistió a la asamblea que tuvo lugar en Madrid en septiembre.

Durante la misma se abordaron las principales líneas de actuación para el curso 2022/2023 y se ha hecho balance de lo realizado en el curso 2021/2022.

Asimismo, durante la asamblea se dio luz verde a la incorporación de seis nuevas asociaciones a FEDE.

Además de D'Genes, en la asamblea estuvieron presentes las siguientes entidades: Purple Day España, Asociación Aragonesa de Epilepsia (ASADE), AESWH, Ugade Epilepsia, Associació Mar del somnis, Asociación Coruñesa de Epilepsia, Fundación Síndrome de Dravet, Guerreros Púrpura, AMADE, Asociación Española Encefalopatía Epilepsia, Asociación de Epilepsia de la Comunidad Valenciana y Apoyo Dravet.



Solidaridad

Éxito del I Corte de jamón Solidario a beneficio de D'Genes celebrado en el barrio de Los Dolores de Alhama de Murcia



El barrio de Los Dolores de Alhama de Murcia acogió el I Corte Solidario de Jamón a beneficio de la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes, una actividad que se celebró en el marco de la primera jornada de las fiestas de dicha zona. Numerosas personas quisieron colaborar con esta actividad y pudieron degustar ricos platos de jamón acompañados por bebida a la vez que contribuían con esta acción solidaria. La actividad estaba organizada por la comisión de fiestas del barrio de Los Dolores de Alhama de Murcia y contaba con la

colaboración de D'Genes, El Pozo, Aquadeus, Panadería El Chicharra, Los Cabezos y la Asociación de Cortadores de Jamón de Murcia (ASOJAM), miembros de la cual fueron los encargados de llenar platos y platos con el jamón que iban cortando. Asimismo, se contó con la música de Paco Espadas que amenizó con los números uno de los años 80 y 90 la velada. Asimismo, se llevó a cabo, entre las personas que habían adquirido platos de jamón, un sorteo de regalos donados por diferentes empresas: Peluquería Lola del barrio; Frutas

Loar; Tana; Fruamo, El medio clemín de Diego Águila; Flores Marín; Francisco Espadas Hernández y Peña Barcelonista de Totana. A todas ellas D'Genes da las gracias también por su contribución. Desde D'Genes se quiere agradecer a la comisión de fiestas del barrio de los Dolores y a ASOJAM su contribución para que esta actividad solidaria fuera todo un éxito, así como al resto de empresas y personas colaboradoras y voluntarios que la respaldaron. Y por supuesto, también se quiere dar las gracias a todas las personas, vecinos y visitantes del

barrio, que se acercaron para colaborar y apoyar este I Corte Solidario de Jamón en Alhama de Murcia, que permitió recaudar 1.193 euros, que se destinarán al mantenimiento de la cartera de servicios que D'Genes presta para mejorar la calidad de vida de personas y familias que conviven con enfermedades raras y sin diagnóstico. D'Genes cuenta en Alhama de Murcia con una delegación ubicada en los bajos del edificio del Ayuntamiento (despacho 4. Teléfono 641 821 400).

Solidaridad

Parte de los beneficios de la proyección de la película Lourdes en el Cine Velasco de Alhama de Murcia el próximo 22 de octubre serán a beneficio de D'Genes

El Cine Velasco de Alhama de Murcia acogerá el próximo 22 de octubre a las 19:00 horas la proyección de la película Lourdes, a beneficio de la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes. La actividad está organizada por la Asociación Hospitalaria de Nuestra Señora de Lourdes de Alhama de Murcia y cuenta con la colaboración del Ayuntamiento de este municipio.

Las entradas para poder ver la proyección se venden al precio de 5 euros y se podrán adquirir en taquilla. Del dinero que se recaude con la venta de las entradas el 35% irá destinado a D'Genes.

Además de adquirir las entradas en taquilla, quien lo desee puede colaborar a través de la Fila 0, cuya recaudación es íntegra para D'Genes

Además, se ha previsto una fila cero para todas aquellas personas que no puedan asistir pero deseen colaborar, que se destinará de manera íntegra a la asociación. Para colaborar con la fila cero se puede hacer en la Iglesia de San Lázaro, Iglesia de la Concepción, Museo de Los Baños, Discos Sonata y delegación de D'Genes en Alhama de Murcia.



PROYECCIÓN DE LA PELÍCULA
a beneficio de la Asociación D' Genes

LOURDES
una película de **THIERRY DEMAIZIÈRE y ALBAN TEURLAI**

Sábado 22 de octubre de 2022
19.00 h. CINE VELASCO

Entradas taquilla: 5 €

Fila 0: 5€
Puntos de venta:
Iglesia de San Lázaro
Iglesia de la Concepción
Museo Los Baños
Asociación D' Genes
Discos Sonata

 **AYUNTAMIENTO**
Alhama de Murcia

 **Delegación**
de Alhama
de Murcia

 **d'genes**
Asociación de
Enfermedades Raras

CINE
VELASCO 

Denuncia

Deniegan el acceso a un medicamento huérfano en la Región de Murcia a una paciente de 79 años del municipio de Totana

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes ha tenido conocimiento a través de su servicio de información y orientación y de asesoría jurídica de la situación con la que convive una vecina de Totana de 79 años de edad, Josefa M.A., a la que se le ha denegado el acceso a un medicamento huérfano que puede ayudar a mejorar su calidad de vida.

El presidente de D'Genes, Juan Carrión, ofreció una rueda de prensa, acompañado por el alcalde de Totana, Pedro José Sánchez, para dar cuenta de esta situación.

Desde D'Genes se quiere poner de manifiesto las graves consecuencias en la vida de la persona que esta decisión acarreará y solicitamos una solución o alternativa con carácter de urgencia. Sin este tratamiento, el estado de salud de la persona se agravará de manera irreversible.

La paciente padece un síndrome mielodisplásico tipo anemia refractaria con sideroblastos en anillo diagnosticado en 2017, para el que se le prescribió tratamiento con Luspatercept a mediados de abril de 2021 (solicitado el 16-4-2021) en consultas externas de Hematología del Hospital Rafael Méndez de Lorca donde está siendo tratada. Dicho tratamiento fue denegado un mes más tarde por la Comisión Regional de Farmacia (11-5-2021).

Un año después, en abril de 2022, fue solicitada de nuevo la prescripción del fármaco, que de nuevo no fue autorizado.

Ante la nueva denegación, la paciente se ha visto obligada a interponer ante la Sala de lo Contencioso administrativo del Tribunal Superior de Justicia de la Región de Murcia, a través del servicio de asesoría jurídica de D'Genes y con la colaboración del abogado Fernando Antonio Losana Perales, un procedimiento contencioso administrativo especial para la protección de derechos fundamentales por la vulneración del artículo 15 respecto del Derecho Fundamental a la Vida y a la Integridad Física, así como



el artículo 14 por la vulneración del Principio de Igualdad al existir otras personas que sí son tratadas con él en el Sistema Nacional de Salud.

El procedimiento administrativo se inicia así por la no instauración del medicamento huérfano de uso hospitalario aprobado por la EMA y con autorización de comercialización dictada por la Comisión Europea y catalogado como uso especial bajo la denominación "medicamento extranjero" con principio activo Luspatercept y denominación comercial Reblozyl.

En este sentido, hay que resaltar que según los datos de la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios (AEMPS) el acceso a este medicamento a través de Medicamentos en Situaciones Especiales se instauró en marzo de 2016 y desde entonces 161 pacientes con Síndrome Mielodisplásico han iniciado tratamiento con Luspatercept en 14 comunidades autónomas españolas.

D'Genes ha trasladado la situación de la paciente al Ayuntamiento de Totana con el fin de que el pleno municipal muestre su respaldo. Además, ha puesto en conocimiento de la Consejería de Salud y la Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano este caso con el fin de que se revise la situación.

Desde D'Genes se insta a la Consejería de Salud de la Región de Murcia y la Comisión Regional de Farmacia a adoptar medidas ante esta situación e instaurar con carácter de urgencia el tratamiento con Luspatercept con el fin de evitar el avance de la enfermedad que padece la paciente y que le ocasiona la necesidad de necesitar transfusiones de dos concentrados de hemáties cada diez días.

Desde D'Genes se recuerda que la asociación, a través de su servicio de asesoría jurídica, ya ha tenido que recurrir en otras tres ocasiones anteriores al ámbito judicial por casos similares de

denegación de tratamientos con medicamentos huérfanos, que se acabaron saldando con el resultado favorable para las pretensiones de los pacientes afectados.

Solo el 5 por ciento de las 6.172 enfermedades raras que se conocen disponen de un tratamiento. En España la situación de los medicamentos huérfanos refleja, según el informe publicado por la Asociación Española de Laboratorios de medicamentos huérfanos y ultrahuérfanos (AELMHU), que de los 132 medicamentos huérfanos autorizados por la Agencia Europea del Medicamento (EMA), solo 58 están financiados por el Sistema nacional de salud.

El presidente de D'Genes señaló que "desde las asociaciones de pacientes instamos a la administración a garantizar el acceso en equidad a los medicamentos huérfanos en condiciones de igualdad y no supeditar el acceso al código postal de residencia del paciente".

Visibilidad

Las atletas Lucía Díaz Lozano y Verónica Villas Navarro dan visibilidad a D'Genes durante su participación en la Volcano Ultramarathon en Cartagena



Las atletas Lucía Díaz Lozano y Verónica Villas Navarro han dado visibilidad a la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes durante su participación en la Volcano Ultramarathon. Lucía corrió la modalidad de los 112 kilómetros atavia-

da con camiseta de D'Genes como apoyo a las personas que conviven con patologías poco frecuentes para dar visibilidad. La primera edición de la Volcano Ultramarathon partió desde Cabo de Palos hasta La Azohía para regresar hasta Cartagena.

Además, al llegar a meta Lucía, que quedó tercera en su categoría, tuvo la oportunidad de hablar de D'Genes y explicar la motivación que le lleva a correr por la asociación y las personas con enfermedades raras. Por su parte, Verónica corrió la modalidad de 35 kilóme-

tros también con la camiseta de D'Genes para dar a conocer la asociación y la labor que desarrolla en favor de las personas con patologías poco frecuentes. A ambas D'Genes les quiere dar las gracias por todo su apoyo.

Colaboradores

