

## Newsletter CRE Enfermedades Raras (CREER)

Nº 80 Junio 2018

Estimado amigo/a, estas son las noticias y novedades del Centro:



### ACTIVIDADES PARA CRECER Y SER FELIZ. Montserrat Cabrejas del Campo y Ana Santamaría Herrera, Maestras de Infantil del CREER



En los últimos años se ha producido un cambio y una evolución en el ámbito del tiempo libre y de ocio en los menores. Actualmente, el tiempo libre de los niños está más organizado, es más dirigido.

En ocasiones, es la jornada laboral de las familias, la que marca el tiempo que dedican los niños a las actividades extraescolares.

Estas actividades, tienen aspectos muy positivos, como: completar la formación, jugar, disfrutar, socializar, mejorar la autoestima,... Pero es necesario buscar un equilibrio y no abusar de ellas, dejando tiempo para el juego libre, tiempo sin actividad dirigida, en la que sean ellos los que decidan a qué jugar, cómo jugar, el espacio a utilizar, los materiales o elementos.

Como hemos comentado en otras ocasiones, los niños con una enfermedad poco frecuente, tienen una amplia agenda de terapias individuales, que ocupan gran parte de su día (fisioterapia, equinoterapia, estimulación, hidroterapia,...), restándoles tiempo para el juego o para actividades grupales. A esto, se une que la oferta de actividades para este colectivo que presenta necesidades especiales es más reducida.

Por ello, desde el CREER, surge la idea de realizar talleres grupales para menores con una Enfermedad poco frecuente, con el objetivo de ofrecer a las familias un recurso de actividad grupal.

Los talleres grupales que hemos realizamos en el CREER se han hecho fuera del horario escolar o en periodo vacacional.

Estos talleres tienen como finalidad potenciar el desarrollo físico, intelectual y social de los niños. Acercando a menores de diferentes edades a actividades lúdicas de juego y movimiento, que les ayudan a socializar. Proporcionándoles un espacio en el que poder liberar energía, jugar y disfrutar, ofreciéndoles la oportunidad de conocer otros ambientes y a otros niños diferentes a los del grupo de clase. A través de los talleres se trabaja la convivencia, el respeto a los compañeros, a los objetos, a las reglas del juego,...

Entre los talleres realizados se encuentran, taller de Relajación, de los Cuentos, de la Naturaleza, Psicomotricidad vivenciada, de los Sentidos, de Habilidades y destrezas motrices...

Los objetivos específicos de estos talleres han sido muy diversos, y para llegar a alcanzarles se ha creado un espacio de aprendizaje más informal en el que se fomenta el descubrimiento, la exploración y la relación.

A la hora de elegir las actividades extraescolares, las familias deben tener en cuenta, no cargar demasiado el horario del menor y buscar aquellas actividades que proporcionen al niño disfrute y diversión.

“La diversión y el juego son una parte muy importante en la formación física e intelectual de los niños”. Procuremos que estas actividades sean un complemento lúdico a la educación y no una exigencia que les genere más estrés.

## JORNADA INFORMATIVA SOBRE SISTEMAS ALTERNATIVOS Y AUMENTATIVOS DE COMUNICACIÓN (SAAC). BJ Adaptaciones



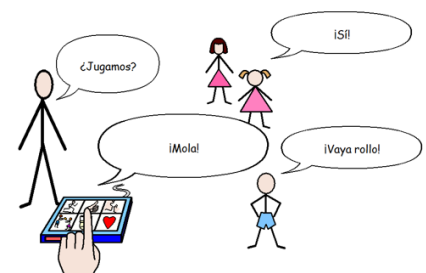
Los profesionales del **Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus familias** nos invitaron a impartir una Jornada Informativa sobre **Sistemas Alternativos y Aumentativos de Comunicación (SAAC)**. Para **BJ Adaptaciones** siempre es un placer compartir experiencias y

conocimientos con ellos y con los profesionales de la zona que suelen acudir a nuestras jornadas, y no dudamos en aceptar la propuesta.

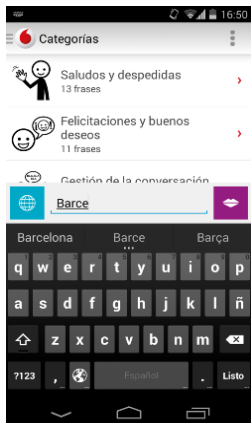
En esta ocasión, nuestro compañero **Gil Barrero**, asesor de la zona norte, se desplazó hasta el CREER para impartir la charla.

Inicialmente, hicimos un recorrido por distintos mitos y falsas creencias que nos encontramos día a día los profesionales que tenemos que implementar **sistemas alternativos y aumentativos de comunicación**. Entre todos debatimos en torno a cuestiones como los requisitos mínimos para acceder a estos sistemas o la movilidad necesaria para poder usarlos. Quedó claro que es nuestro deber **implementar cuanto antes un SAAC** de forma totalmente independiente a las **capacidades físicas o cognitivas** del usuario, adaptándolo siempre a su nivel.

En una segunda parte, hablamos de las ventajas que suponen para los SAAC incluir **soluciones que añadan voz** al propio sistema. Algunas tan esenciales para la autonomía de la persona como permitir **comunicarse de una forma más normalizada** y poder confirmar que el interlocutor oye exactamente lo que queremos contar. A diferencia de un sistema compuesto sólo por apoyos gráficos en el que se señale el mensaje, la voz nos va a permitir **participar de una forma más natural y normalizada en una conversación**, incluso interrumpiendo si es necesario.



Además, compartimos varios consejos que pueden ayudar a la hora de implementar un SAAC y cómo conseguir que ese sistema se convierta en una **herramienta eficaz y válida para facilitar la comunicación** a nuestros usuarios.



En la parte final de la charla, mostramos diversas soluciones tecnológicas que permiten dar voz a los SAAC. Sistemas sencillos con diversos mensajes grabados o lo más modernos **comunicadores basados en tablets** con sistema operativo Windows para los que, además, hicimos un pequeño repaso de métodos de acceso alternativo para aquellos usuarios con problemas más graves de precisión en el uso de dispositivos táctiles o de movilidad. Se hizo mucho hincapié en el correcto posicionamiento del usuario para facilitar el uso de los comunicadores en todo momento.

Creemos que un comunicador ha de estar disponible para una persona las 24 horas del día todos los días de la semana. Que tenga un **acceso cómodo**, que no le canse o le cause molestias es de vital importancia para que el sistema elegido sea realmente de utilidad.

Dentro de los productos que se vieron, figuran soluciones gratuitas como el Hermes Mobile o el teclado en pantalla Optikey y otros productos más completos como el **software Grid3** que nos permite garantizar el acceso a cualquier usuario de forma independiente a sus capacidades.

*\*Vídeo demostración de una persona afectada por Esclerosis Lateral Amiotrófica*

Como colofón, algunos asistentes se animaron a probar uno de los productos más llamativos, **nuestro comunicador basado en Grid3** y controlado con la mirada mediante el dispositivo de seguimiento de iris Tobii PcEye Mini. *\*Vídeo demostración de una persona afectada por Atrofia Muscular Espinal*



Desde BJ Adaptaciones damos las gracias al Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER) y a los profesionales del Centro por acogernos siempre tan bien.

Antes de despedirnos, también nos gustaría aprovechar para dar las gracias a la J de BJ Adaptaciones, **Joaquín Romero**, que nos ha dejado hace poco. Gracias Joaquín por poner en marcha este proyecto y por tu lucha a favor de la calidad de vida, la autonomía y la dignidad de las personas con discapacidad.

Siempre estamos dispuestos para ser tu apoyo, tu tecnología.

<https://bjadaptaciones.com/>  
[info@bjadaptaciones.com](mailto:info@bjadaptaciones.com)

## ENCUENTRO DE FAMILIAS DE LA ASOCIACIÓN GALLEGA CONTRA LAS ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES

La Asociación Gallega contra las enfermedades neuromusculares (ASEMGA), junto con la Asociación de Enfermos Musculares del Principado de Asturias (ASEMPA), ha celebrado, del 1 al 3 de junio, un Encuentro de asociados organizado con la colaboración del Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER), que ha reunido a personas afectadas por enfermedades neuromusculares, familiares y amigos en torno a un programa de charlas de especialistas, talleres prácticos de cuidados junto a actividades de ocio y culturales.

Entre los talleres realizados señalar, *Low-Cost aplicado en productos de apoyo*, coordinado por ASEMGA, taller para poner a prueba nuestra creatividad; *“El día a día: cuidados y necesidades”*, con Cristina Gómez Cobo, Enfermera del CREER; junto a otros coordinados por ASEMGA, *Experiencias en una sala de estimulación sensorial* y *Moviendo el cuerpo para la promoción de nuestra salud*.



Junto a ello se han celebrado veladas nocturnas con actividades para toda la familia, como cine-forum con proyección y coloquio sobre una película de actualidad.

Se completó el programa con actividades culturales como la ruta guiada al centro de la ciudad de Burgos, visita al Museo de la Evolución y, en la jornada del domingo, visita a las cuevas de Atapuerca.



## VIII ENCUENTRO DE PERSONAS CON ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA, INVESTIGADORES Y PROFESIONALES



Del 4 al 8 de junio, el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER), dependiente del IMSERSO, celebró el VIII Encuentro de Personas con esclerosis lateral amiotrófica (ELA), Investigadores y Profesionales, bajo el lema **¡Unidos contra la ELA!**

Encuentro ha contado con la participación de los principales y más comprometidos investigadores españoles de la ELA. Así mismo, ha servido de marco para la presentación de las nuevas asociaciones regionales creadas en el último año, como CanELA en Cantabria, ELA Extremadura, ELA Región de Murcia y ELACyL en Castilla y León, que han realizado su presentación en este marco.

Se han desarrollado diversas actividades como talleres sobre terapia respiratoria, aparatos para ventilación mecánica, alimentación con PEG, charlas y testimonios de personas afectadas, organizados por la Plataforma de Afectados de ELA en colaboración con el CREER.

Se celebró el ya tradicional *Desayuno Científico* para repasar la '*Actualidad científica en ELA*', y dar a conocer la situación y avances de la investigación de la ELA, y que contó con la presencia de los principales investigadores de ELA de España.



Este amplio programa de actividades que ha reunido, de forma presencial, a más de una veintena de personas afectadas por ELA con sus cuidadores, Investigadores, Profesionales, Asociaciones de ELA, contó con la aportación especial de la Fundación Francisco Luzón, y pudo ser seguido, en directo, en el canal Esclerosis Lateral Amiotrófica Adelante TV.

## ENCUENTRO DE FAMILIAS DE LA ASOCIACIÓN GOLDENHAR

Del 8 al 10 de junio, la Asociación Goldenhar ha realizado un Encuentro de Familias en el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER).

En la jornada del sábado se realizaron actividades formativas orientadas a capacitar a las familias, y a las propias personas afectadas en el adecuado manejo de la condición. De un lado, *“Intervención neuropsicopedagógica cognitivo-conductual en el síndrome de Goldenhar”* y *“Padres eficaces y técnicamente competentes”*, impartidas por Javier González Lazas, Neuropsicopedagogo y Lara Amo, Educadora Social.



La Asociación organizó también una salida cultural y de ocio por la ciudad de Burgos en la que las familias participantes en este Encuentro pudieron estrechar lazos de amistad y de ayuda mutua.

## REUNIÓN DE FAMILIAS “INCONTINENCIA PIGMENTI”



El día 16 de junio se reunieron en el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER), un grupo de afectados y familias con diagnóstico de Incontinencia Pigmenti.

## ENCUENTRO DE FAMILIAS DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE PARAPARESIA ESPÁSTICA FAMILIAR

Del 18 al 24 de junio, la Asociación Española de Paraparesia Espástica Familiar (AEPEF), ha desarrollado su Encuentro anual organizado en colaboración con el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER).

Durante las jornadas de este Encuentro se abordaron múltiples ámbitos de intervención a través de talleres dirigidos por profesionales del CREER, como *Disfagia: Estrategias de intervención desde Logopedia*, con Silvia Molia Galarreta, Logopeda; *Productos de Apoyo de Bajo Coste*, a cargo de Leticia Herrero Lobato,



Terapeuta Ocupacional; *Estiramientos en PEF*, con Sonia Fernández Justel y Sonia Martínez Sánchez, Fisioterapeutas; *Taller de Psicomotricidad*, con Montserrat Cabrejas del Campo y Almudena Caño Labarga, Maestra y Terapeuta Ocupacional respectivamente y el taller *Manejo del dolor desde la Psicología*, a cargo de José María Elena Blanco, Psicólogo.



Se programaron diferentes espacios para reflexionar y analizar los objetivos y proyectos de la Asociación y también para compartir e intercambiar experiencias y habilidades en la atención y cuidados, como el taller *Estiramientos de miembros inferiores*, a cargo de Marina García Escribano, miembro de AEPEF.

Charlas y conferencias a cargo de especialistas de diversos campos, destacar la conferencia *Tecnología BioVisor NGS: Estudio simultaneo de cientos de genes*, Dr. Juan Diego Arroyo Andújar doctor en Biología molecular y Bioquímica y la Dra. Rosa Bermejo Ramírez, Dra. en Biotecnología, Laboratorios Progenie Molecular. Y *Tratamiento con neuralterapia*, a cargo del Dr. Bartolomé Escandell Costa, Licenciado en Medicina y Cirugía, Dermatólogo.

*Los Patrones de Marcha de PEF en Población Pediátrica*, se analizaron en una mesa redonda en la que participaron la Dra. Estrella Rausell Tamayo de la Universidad Autónoma de Madrid; la Dra. Irene Pulido Valdeoliva, Neuróloga y Dra. en Neurociencias y el Dr. David Gómez Andrés, Neurólogo infantil y Dr. en Medicina y Cirugía.



## I ENCUENTRO ESTATAL DE MENORES CON ENFERMEDADES POCO FRECUENTES ATENDIDOS POR EL SISTEMA DE PROTECCIÓN A LA INFANCIA DE LA COMUNIDAD DE MADRID



Del 26 al 28 de junio, se ha desarrollado el Primera Jornada Lúdico Reflexiva enmarcada en el Proyecto AcogER, proyecto que la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) viene desarrollando desde el 2013 y busca mejorar la calidad de vida de aquellos menores que conviven con una enfermedad poco frecuente y que requieren ser atendidos por el Sistema de Protección a la Infancia (SPI).

A través de este proyecto, FEDER quiere apoyar al equipo profesional de los centros de protección, a las posibles familias acogedoras y a las familias biológicas brindándoles toda la información y formación sobre las enfermedades raras. Para ello, cuenta con el apoyo del Ministerio de Sanidad, Consumo y Bienestar Social y del Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y su Familias (CREER), dependiente del IMSERSO.

[Más información](#)

## ENCUENTRO DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA SÍNDROME DE ONDINE

Del 29 de junio al 1 de julio, la Asociación Española Síndrome de Ondine ha realizado una convivencia familiar en el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER).

La Dra. M<sup>a</sup> Ángeles García Teresa, Intensivista del Hospital del Niño Jesús, ha pronunciado una charla dirigida a aportar información científica clara y con rigor que facilite el conocimiento y la comprensión de las familias sobre el *Síndrome de Ondine*.

Se desarrolló también un taller de *Intercambio de experiencias*, coordinado por la Asociación Síndrome de Ondine, en el que las familias compartieron vivencias, expectativas, y estrategias para el día a día.

Como colofón de la Jornada se realizó una salida turística y cultural por la ciudad de Burgos.



## PROYECTO GAREX-CREER

GAREX-CREER es un proyecto enmarcado en el Convenio de colaboración suscrito entre el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER), dependiente del IMSERSO, y el proyecto Talentia for the World del Colegio Marista Liceo Castilla; da forma a una iniciativa pionera en nuestro país, dirigida a alumnos de Bachillerato y 4º de ESO, quienes se constituyen en grupos de alto rendimiento para el desarrollo del talento y con el objetivo clave de promover el conocimiento y la difusión de las enfermedades raras a través del materiales didácticos dirigidos a la población escolar.

Este grupo, que inició su acercamiento al mundo de las enfermedades raras en el mes de noviembre del pasado año, finaliza su curso académico 2017/18 y culmina su proyecto con la exposición de su trabajo de investigación en la **Gala "Talentia for the World" 2018**, celebrada el pasado viernes 15 de junio.



## PARTICIPACIÓN DEL CREER EN CONVOCATORIAS FORMATIVAS Y DIVULGATIVAS EXTERNAS

- ◆ El día 26 de junio, Aitor Aparicio García, Director Gerente del CREER, impartió una ponencia sobre Enfermedades Raras y el CREER en el Hospital Divino Vallés de Burgos, dirigido a las profesionales de los Equipos de Psiquiatría de Burgos y provincia.



### VISITAS FORMATIVAS

A través de las visitas formativas al Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER), alumnos de diferentes ámbitos profesionales conocen las necesidades de las personas con enfermedades raras, los requisitos para una atención integral y los diferentes servicios y programas desarrollados por el CREER para la promoción de la autonomía y prevención de la dependencia de las personas que tienen enfermedades poco frecuentes.

- ◆ El día 1 de junio, visitaron el Centro un grupo de profesionales de la Asociación de Parálisis Cerebral de Burgos (APACE), con el objetivo de conocer las Enfermedades Raras, visitar las instalaciones e interactuar con profesionales del CREER.



- ◆ El día 15 de junio, alumnos y profesores de la **Escuela Activa Magea** visitaron el CREER, esta actividad es complementaria a la sesión de difusión y sensibilización en Enfermedades Raras realizada por maestras y pedagoga del CREER en sus aulas el pasado 23 de febrero. En esta visita los alumnos, con edades entre los 3 y los 9 años, conocieron las instalaciones, las funciones y servicios que presta el Centro, a través de diferentes dinámicas y actividades vivenciales.





- ◆ El día 21 de junio, visitaron el centro un grupo de estudiantes de Enfermería de la **Escola Superior de Saúde da Guarda** (Portugal), quienes además de recorrer las instalaciones del Centro, pudieron conocer las necesidades y prioridades en la atención a personas y familias con enfermedades minoritarias, así como los diferentes programas y servicios del CREER, de la mano de algunos de sus profesionales.



## OTRAS ACTIVIDADES REALIZADAS EN EL CREER

En las instalaciones del Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER) se desarrollan otras actividades de apoyo a organizaciones comprometidas con la promoción de la autonomía personal y prevención de la dependencia.

Estas organizaciones desarrollan programas dirigidos tanto a personas afectadas como a sus familias y a profesionales implicados en su atención. Para llevar a cabo estos programas el CREER cede el uso de espacios para albergar sus actividades de información, formación y/o sensibilización.

Las siguientes entidades han ofrecido atención a sus asociados y profesionales en las instalaciones del CREER durante el mes de junio:



- Los días 5, 12, 19 y 25 la **Asociación de Daño Cerebral de Burgos** (ADACEBUR), realizó nuevas sesiones formativas dirigidas a sus asociados orientadas al desarrollo de competencias informáticas.



- Los días 7 y 14 la **Asociación de Parkinson Burgos**.



- El día 26 **Nuevo Futuro**.



---



## próximos eventos

- 2-13 de julio: 1º turno Respiro Familiar
- 16-27 de julio: 2º turno Respiro Familiar
- 30 de julio-10 de agosto: 3º turno Respiro Familiar
- 13-24 de agosto: 4º turno Respiro Familiar
- 27 de agosto-7 de septiembre: 5º turno Respiro Familiar

---



## noticias a destacar

### JUNIO

- 01/06/2018 [Cuéllar Solidario entrega 7.315 euros para ayudar en las enfermedades raras](#)
- 02/06/2018 [Phillippe MccArthy: "La terapia de mantenimiento es un gran paso para los pacientes con Mieloma Múltiple"](#)
- 03/06/2018 [Mónica Márquez, una historia de arte y superación](#)
- 03/06/2018 [Solo un tercio de los afectados por miastenia puede hacer vida normal](#)
- 04/06/2018 [Cuatro meses, cuatro, con hipo](#)
- 05/06/2018 [Crean una herramienta que analiza millones de células simultáneamente](#)
- 07/06/2018 [El Hospital La Paz recibe una beca para investigar contra la hipertensión pulmonar](#)
- 08/06/2018 [La doctora Mari Cruz Rodríguez Oroz recibe el 'Premio SEN' por su labor científica](#)
- 09/06/2018 ["Un empujón" contra el Rett](#)
- 10/06/2018 [Más de 3.000 españoles padecen acromegalia, una enfermedad rara que desfigura](#)
- 11/06/2018 [El día que Vera rompió su burbuja](#)
- 11/06/2018 [Andrés y el pulso de una madre por ganar tiempo a una enfermedad rara](#)

- 11/06/2018 [La importancia de ser referencia](#)
- 12/06/2018 [Reto en enfermedades raras... lograr el diagnóstico en un año](#)
- 12/06/2018 [La Unidad de Medicina Maternofetal, Genética y Reproducción del Hospital Virgen del Rocío, premio Ciudadano Europeo 2018](#)
- 13/06/2018 [Consejos Consultivos de Comunidades de pacientes: conectando pacientes con investigación clínica](#)
- 13/06/2018 [Bidaforma y FEDER colaboran para estrechar la relación entre farmacia y pacientes con EERR](#)
- 14/06/2018 [Tríada de guerreras en Nigrán](#)
- 14/06/2018 [Pacientes y profesionales reclaman formación e información para la toma de decisiones compartidas](#)
- 15/06/2018 [Enfermedad de Andrade, similar al Diabetes, pero más letal](#)
- 17/06/2018 [Pacientes con enfermedades raras piden al Servicio Andaluz de Salud una atención integral en Córdoba](#)
- 18/06/2018 [Presentado el Instituto Madrileño de Esclerosis Lateral Amiotrófica \(IMELA\)](#)
- 18/06/2018 [Avance en el tratamiento del rhabdomioma](#)
- 19/06/2018 [Nueva línea de investigación en Extremadura de la Fundación Isabel Gemio](#)
- 20/06/2018 [Biodonostia contribuye con sus investigaciones a mejorar la identificación y el tratamiento de la ELA](#)
- 21/06/2018 [Nace AGRAELA, la asociación granadina para familias, cuidadores y personas aquejadas de ELA](#)
- 21/06/2018 [El Complejo Hospitalario de Navarra y Navarrabiomed publican un estudio sobre la validez de la "biopsia líquida" en el diagnóstico de la ELA](#)
- 21/06/2018 [Francisco Luzón: "Pienso poco en la muerte, pienso más en la vida"](#)
- 21/06/2018 [Campaña Luz por la ELA](#)
- 22/06/2018 [El Carmen abre la Unidad de Enfermedades Raras de Galicia](#)
- 22/06/2018 [Las Cortes de Aragón acuerdan impulsar el desarrollo del censo oficial de enfermedades raras](#)
- 23/06/2018 [Diagnóstico precoz de Gaucher evitaría secuelas irreversibles, según expertos](#)
- 23/06/2018 [Impulso al desarrollo de un censo oficial de enfermedades raras](#)

- **25/06/2018** Sanidad de Castilla y León aborda con las asociaciones los avances en atención y diagnósticos de enfermedades raras
- **25/06/2018** La Unidad de Enfermedades Raras de Salamanca identifica las variantes genéticas en 31 casos y diagnostica 4 patologías ultra raras
- **26/06/2018** El Complejo Hospitalario Universitario de Santiago (CHUS) suma apoyos para un mal raro que descubrió en 1992
- **26/06/2018** La Asociación Española de Esclerodermia reclama "más ayudas explícitas" y lanza una campaña para "no perder la sonrisa"
- **27/06/2018** Lanzan el primer Libro Blanco de las Enfermedades Raras en España
- **27/06/2018** Los albinos de Malawi se enfrentan a un repunte de violencia
- **27/06/2018** Sólo el 5% de las personas con enfermedades raras cuenta con tratamiento actualmente
- **27/06/2018** El Hospital de la Luz estrena su Unidad de Cardiología Pediátrica
- **29/06/2018** Una técnica pionera permite corregir genes que causan enfermedades



## ASOCIACIÓN NACIONAL FAMILIA GA1 DE AFECTADOS Y FAMILIARES CON ACIDURIA GLUTÁRICA



La Asociación surge de la inquietud de dos familias de afectados con Aciduria Glutárica Tipo 1, ante el desconocimiento de la enfermedad, la variabilidad en el tratamiento y la falta de contacto con otras familias. Decidimos aunar esfuerzos para conseguir lograr una mayor calidad de vida de los enfermos y familias.

En la actualidad la asociación la componemos familias con Aciduria Glutárica Tipo I y Tipo 2, que fisiopatológicamente son diferentes pero compartimos tratamiento dietético, algunos medicamentos y la denominación.

Ambas se incluyen entre las enfermedades que se identifican mediante el cribado metabólico ampliado de recién nacidos en algunas provincias españolas, a falta de la ampliación en Castilla y León.

La Aciduria Glutárica Tipo I es una enfermedad neurometabólica de escasa prevalencia. Se trata de un error congénito del metabolismo de los ácidos orgánicos que se hereda como un rasgo autosómico.

Los pacientes no tratados suelen desarrollar déficits neurológicos durante la infancia, lo que provoca una alta morbilidad y mortalidad. Pueden sufrir crisis encefalopáticas por enfermedades infecciosas, vacunas y/o cirugías durante el desarrollo cerebral (habitualmente los 6 primeros años de vida), o se desarrolla insidiosamente sin crisis clínicamente aparentes, provocando lesiones neurológicas. También puede cursar de modo asintomático.

Se ha demostrado que, en la mayoría de los pacientes diagnosticados al nacer por cribado metabólico y que comienzan con tratamiento sin tener síntomas, la lesión neurológica puede prevenirse mediante un tratamiento metabólico combinado (dieta, carnitina, tratamiento precoz en procesos agudos). De aquí la importancia de la ampliación del cribado neonatal, que salva vidas y evita secuelas en un porcentaje alto de los casos. No sólo es necesario el cribado, un especialista que sepa interpretar los resultados, y un buen protocolo de actuación ante el diagnóstico positivo; el acceso a tratamientos y terapias tiene que extenderse de manera igualitaria, para que todos tengamos la oportunidad de tener esperanzas.

El pronóstico depende de un diagnóstico a tiempo y de un manejo y tratamiento adecuados, tanto el tratamiento estándar como de emergencia. En general, si el tratamiento comienza antes de tener síntomas, los niños con GA1 crecerán y se desarrollarán con normalidad. Incluso con tratamiento, algunos niños continúan teniendo episodios de crisis metabólica.

Sin el tratamiento temprano y apropiado, puede causar daño neurológico irreversible. En general, una persona con GA1 que tiene un episodio de daño cerebral agudo antes de la edad de 6 años, tiene un mayor riesgo de problemas médicos a lo largo de su vida, y su esperanza de vida se acorta. Aunque hay pacientes que nunca han desarrollado estas crisis encefalopáticas y permanecen asintomáticos o con mínimas alteraciones neurológicas.

La Aciduria Glutárica tipo 2 o deficiencia múltiple de acil CoA-deshidrogenasa (MADD) es un trastorno autosómico recesivo heredado, de la alteración del metabolismo de la oxidación de los ácidos grasos y los aminoácidos.



Es un trastorno clínicamente heterogéneo que va desde la presentación neonatal grave con acidosis metabólica, miocardiopatía y hepatopatía, hasta una enfermedad leve de la infancia o la edad adulta con descompensación metabólica episódica, debilidad muscular e insuficiencia respiratoria.

Hay tres fenotipos diferentes:

- Aparición neonatal con anomalías congénitas.
- Inicio neonatal sin anomalías congénitas.
- Inicio leve o tardío.

Las formas de inicio neonatal suelen ser fatales y se caracterizan por una hipoglucemia no cetósica grave, acidosis metabólica, afectación multisistémica y excreción de grandes cantidades de metabolitos derivados de ácidos grasos y aminoácidos.

Los síntomas y la edad de presentación de MADD de inicio tardío son muy variables y se caracterizan por episodios recurrentes de letargo, vómitos, hipoglucemia, acidosis metabólica y hepatomegalia a menudo precedidos por estrés metabólico. La afectación muscular en forma de dolor, debilidad y acumulación de lípidos también produce miopatía. La aciduria orgánica en pacientes con la forma de MADD de inicio tardío a menudo es intermitente y solo es evidente durante períodos de enfermedad o estrés catabólico.

Es probable que el fenotipo esté relacionado con la cantidad de actividad enzimática residual. Los bebés con la actividad enzimática residual más baja son los más severamente afectados. Los bebés con mayor actividad enzimática residual se ven menos severamente afectados.

Es importante destacar que se ha demostrado que el tratamiento con riboflavina mejora los síntomas y los perfiles metabólicos en muchos pacientes.

Como Asociación nuestro objetivo principal es "Que todas las familias, independientemente del lugar en el que vivan, tengan acceso a la misma información, al mismo tratamiento, terapias y a centros médicos de referencia para Enfermedades Metabólicas".

Siendo otros objetivos destacables:

- La mejora en la calidad de vida de los afectados.
- Ser medio de difusión de la información disponible y actualizada sobre la enfermedad.
- Colaborar y promover directa e indirectamente en la investigación sobre la enfermedad.
- Crear una bolsa de ayudas para el apoyo a las familias.
- Sensibilizar a la sociedad.
- Promover el contacto entre los profesionales implicados.

Nuestra Asociación tiene una misión con dos partes claramente diferenciadas:

- Humana: damos apoyo a las familias, acompañándolas en todo el proceso y facilitando información sobre la enfermedad.
- Científica: en la que queremos potenciar la investigación de la enfermedad, mejorando con ello los tratamientos, la calidad de vida de los pacientes y la detección temprana.

Los valores que nos mueven son:

- El respeto ante los tiempos, los espacios y las realidades personales de cada individuo y sus familias.

- Perseverancia para el cumplimiento de nuestros objetivos a pesar de las dificultades como la escasez de medios y el desinterés generalizado de la sociedad por el estudio de estas patologías.

Esperamos que con nuestros objetivos en común, la transparencia y el empeño de todos los que formamos la Asociación, consigamos mantener la esperanza de las familias y paliar la incertidumbre que provocan estas enfermedades aparentemente invisibles.

*Helena Carpio Anguita, Presidenta Familia GA1 de afectados y familiares de Aciduria Glutárica Tipo I*

Si este es tu caso, o el de alguien conocido, o simplemente te interesa conocer más de esta Asociación, puedes contactar a través de:

Página web: <http://familiaga1.com/>

Teléfono: 616 911 152

Correo electrónico: [info@familiaga1.com](mailto:info@familiaga1.com)

Facebook: [Familia GA1 Aciduria Glutárica tipo I](#)

Twitter: [@GA1Familia](#)

## Noticias de Asociaciones

- ◆ LA FEDERACIÓN ASEM DESARROLLA EL PROYECTO “ESTRATEGIA DE EMPODERAMIENTO, DIFUSIÓN Y SENSIBILIZACIÓN EN ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES”

- ◆ I CONGRESO INTERNACIONAL DE LA COMUNIDAD DE LA ELA, 13 Y 14 DE SEPTIEMBRE DE 2018 EN MADRID



- ◆ XVIII CONGRESO NACIONAL DE ENFERMEDADES METABÓLICAS HEREDITARIAS, DEL 14 AL 16 DE SEPTIEMBRE DE 2018 EN SEVILLA



- ◆ CONFERENCIA INTERNACIONAL SOBRE EL SÍNDROME DE PHELAN-MCDERMID EUROPA, DEL 21 AL 23 DE SEPTIEMBRE DE 2018 EN MADRID



- ◆ XII JORNADAS ALBA SOBRE ALBINISMO, DEL 28 AL 30 DE SEPTIEMBRE DE 2018 EN SAN RAFAEL (SEGOVIA)
- ◆ CONGRESO INTERNACIONAL SOBRE EL SÍNDROME DE DRAVET Y LA EPILEPSIA REFRACTARIA, 4 Y 5 DE OCTUBRE DE 2018 EN BILBAO



## HISTORIA SOBRE UN NIÑO Y SU MAMÁ



Me llamo María, tengo 30 años y supe que estaba embarazada de Farid, mi Pequeñito, el día 1 de enero de 2011. Fue una noticia inesperada, pero deseada, y me preparé a conciencia para ser una Mamá como tantas.

Me hablaron de muchas cosas durante el embarazo y no faltaron consejos por parte de familiares y amigos. Me decían, que mi vida iba a cambiar de una forma radical, que ya nada volvería a ser como antes... pero nunca pensé que tanto.

Me hablaron de la toxoplasmosis, de las grietas del pezón, del cuidado de las cicatrices, de la cesárea, de los cólicos del lactante. Me compré libros, biberones, sacaleches, esterilizadores, calienta-biberones, un sinfín de cucharas y un largo etcétera que me es imposible recordar. Me preparé y me prepararon, hablo de la familia y de la sociedad en general, para todo, menos para lo que me ocurrió y mi vida cambió tras el nacimiento de mi hijo.



Cuando vas a ser Mamá, y encima mamá primeriza, nadie te comenta que algo, por mínimo que sea, pueda salir mal o simplemente diferente. Normalmente, y hablo en general, sé da por hecho, y me incluyo en ello, que vamos a tener niños llorones, pelones, a poder ser de ojos claros y, sobre todo, sanos y sin complicaciones de salud, pero... en un porcentaje, aunque sea muy bajo, existen historias "diferentes".

Yo pertenezco a ese pequeño porcentaje. Lo que lees, no es una historia muy común. Puede que no te sientas identificado con ella, que no la entiendas, pero resulta que esas historias, aunque sean escasas, existen.

En su momento, me hubiera encantado encontrarme con personas en mi misma situación. Enfrentarse a lo poco común y encima desconocido, no es fácil. He tenido miedo, tristeza, dudas, ira... todas las emociones que puedan existir e incluso he conocido nuevas que ni siquiera sabía que existían. He vivido sentimientos tan duros que no pensé que el alma pudiera soportar pero, paso el tiempo, y es sólo él, el que te hace ver las cosas de manera diferente (nunca mejor dicho).

Yo soy diferente y mi historia también. Mi hijo es sólo un pequeño con una rara enfermedad conocida como Síndrome de Joubert con defecto Orofaciodigital. Él no es raro, su enfermedad sí. Y mi historia, a pesar de ser diferente, no deja de ser una historia sobre un niño y su Mamá.

*Fuente: Blog "Cinco Sentidos y Medio"*

**Recuerda:** Una de las mejores formas de dar a conocer las Enfermedades Raras es a través de vuestros testimonios. Si quieres contarnos tu historia, ponte en contacto con nosotros enviando un correo a [info@creenfermedadesraras.es](mailto:info@creenfermedadesraras.es).



Boletín CREER Nº 80 Junio 2018

[www.creenfermedadesraras.es](http://www.creenfermedadesraras.es) / @CentroCREER

**Centro de Referencia Estatal  
de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias  
Área de Documentación**