

# **BOLETÍN 90 DÍAS**

## **Segundo Trimestre 2010**

### **TRABAJAN EN IDENTIFICAR UN MAPA DE ESPECIALISTAS DE ENFERMEDADES RARAS**

Madrid | 1 de junio de 2010 (www.noticias.com)  
La Consejería de Sanidad y la Federación Española de Enfermedades Raras (Feder) están trabajando conjuntamente para identificar el mapa de especialistas de Enfermedades Raras en la Comunidad de Madrid.

El objetivo es sentar las bases para una correcta atención sanitaria y localizar a los profesionales en los diferentes hospitales de la región para reorganizar los recursos existentes y mejora la eficiencia de los mismos.

Para ello, la Delegación de FEDER Madrid ha creado un Grupo de Trabajo con representantes de sus asociaciones para realizar la interlocución con la Consejería de Sanidad.

De esta forma, recientemente se celebró la primera reunión de trabajo en donde desde la Federación presentaron un informe con sugerencias concretas de mejora.

Begoña Martín, coordinadora del Grupo de Trabajo explica que "durante el encuentro se analizaron los distintos aspectos del informe, las necesidades y sugerencias de actuación".

Concretamente se pidió que las Enfermedades Raras sean consideradas como "un problema prioritario de salud pública" y que, como tal, se aplique un Plan autonómico, coordinado con la Estrategia Nacional de Enfermedades Raras.

Por su parte, Elena Juárez, Directora General de Atención al Paciente de la Consejería de Sanidad de la Comunidad de Madrid afirmó que la consejería está considerando la posible designación de unidades de referencia en la Comunidad de Madrid, una de las principales reivindicaciones de FEDER.

También se trasladó la necesidad de incluir la figura del médico gestor dentro de las unidades de atención a estas enfermedades con la finalidad de llevar una coordinación adecuada de cada caso.

El Grupo de Trabajo está formado por Pilar Gomariz (Delegada de FEDER Madrid), Justo Herranz (Asociación de Distonía), Miguel Tercero (Asociación

de Extrofia Vesical), Asunción Villareal (Asociación madrileña de Tourette), Miriam Torregrosa, trabajadora social (FEDER Madrid) y Begoña Martín como coordinadora del Grupo de Trabajo (Asociación de Neurofibromatosis).

Fuente:

<http://www.noticias.com/trabajan-en-identificar-un-mapa-de-especialistas-de-enfermedades-raras.386671>

### **CONFERENCIA EUROPEA DE ENFERMEDADES RARAS CEER 2010 CRACOVIA (23 DE JUNIO DEL 2010).**

La Conferencia Europea de Enfermedades Raras (CEER 2010 Cracovia) atrajo a más de 600 participantes a la preciosa ciudad de Cracovia en el centro de Europa. El acontecimiento titulado "De la Política a los Servicios Eficaces para los Pacientes" fue la mayor hasta la fecha con delegados procedentes de 43 países, de los que un tercio eran de Europa Central y del Este, y de fuera de Europa también, como Estados Unidos, Canadá, Israel, Túnez y Argentina.



La Conferencia sirvió para poner en primer plano cuatro temas estratégicos subyacentes: los Planes Nacionales de Enfermedades Raras, Centros de Excelencia y Redes de Referencia Europeas, Investigación y Tratamientos, y Servicios Especializados y de Información.



Un tema importante de la Conferencia fue los Centros de Excelencia y las Redes de Referencia Europeas para Enfermedades Raras. Se dedicaron un gran número de sesiones a discutir el valor añadido y volver a los conceptos básicos desarrollados en los últimos 4 años, además de la experiencia ganada en la fase piloto



Las siguientes sesiones mostraron que las Redes de Referencia Europeas se han beneficiado de la financiación inicial de la CE.

Se puso especial atención a la propuesta de directiva de la UE sobre Asistencia Sanitaria Transfronteriza y el impacto potencial de la movilidad de los pacientes y la mutualización de la excelencia para asegurar una asistencia óptima.

Otro pilar temático de la Conferencia giró en torno al tema 'la ciencia desde la mesa de trabajo a la cama', empezando con el tremendo trabajo de codificar, clasificar e integrar más de 7.000 enfermedades raras en la Clasificación Internacional de Enfermedades de la OMS. Ana Rath de Orphanet y el Dr. Jakob Robert de la Organización Mundial de la Salud en Ginebra, explicaron la utilidad y progreso hecho hasta ahora en la definición y clasificación de las enfermedades raras. Las siguientes sesiones se centraron en la política de investigación y las sinergias necesarias para optimizar la investigación de las enfermedades raras y los resultados, además de la utilidad de las pruebas genéticas para mejorar los diagnósticos y la futura investigación.

El Prof. David Barton, del National Centre for Medical Genetics de Irlanda, explicó las implicaciones de un tema candente en la actualidad: las pruebas genéticas transfronterizas.



Una conferencia sobre enfermedades raras no hubiera sido completa sin un debate sobre el desarrollo de medicamentos huérfanos, planes de investigación pediátrica y terapias avanzadas, para proporcionar medicamentos innovadores a un público más amplio. De particular interés resultaron los debates sobre la mejora en el acceso a los medicamentos huérfanos. Y por último, se prestó gran atención al hecho de compartir infraestructuras en investigación, como los bancos biológicos, las bases de datos y registros, y a la implicación de las organizaciones de pacientes en ensayos clínicos. Entre los temas que se debatieron estaba la cuestión de la gobernabilidad, liderazgo, sostenibilidad y coste de los registros y bases de datos.

Aparte de la agenda política, los participantes también pudieron acceder a la información sobre los servicios y programas de educación para las enfermedades raras. Los que se apuntaron a la sesión de Líneas de Ayuda recibieron información sobre cómo estructurar los servicios de las líneas de ayuda para proporcionar tanto información médica como social.



La CEER 2010 de Cracovia también fue el lugar para descubrir las últimas iniciativas para mejorar los servicios a los pacientes, familias y cuidadores mediante una sesión de pósteres

La Conferencia terminó con una nota muy positiva, con la introducción de un recién creado Comité de la EU de Expertos en Enfermedades Raras. El Comité, que incluirá alrededor de 50 representantes de grupos de partes interesadas, actuará como un 'Parlamento' de la comunidad de enfermedades raras y dará consejo sobre la implementación de la Comunicación de la Comisión y la Recomendación del Consejo sobre Enfermedades Raras, incluyendo los temas destacados en la CEER 2010 de Cracovia.

Autor: Paloma Tejada

Traductor: Conchi Casas Jorde

Fotos: © 2010 Sylvain Gouraud & © 2010 Vesa Nopanen

<http://www.eurordis.org/es/content/conferencia-europea-de-enfermedades-raras-ceer-2010-cracovia>

## **MINISTERIO DE SANIDAD Y POLÍTICA SOCIAL CONSEJO DE MINISTROS.**

### **9 DE ABRIL DE 2010**

El Gobierno distribuye entre las CCAA más de 26 millones de euros para el desarrollo de las estrategias en salud

En concreto, los fondos irán destinados a proyectos que se lleven a cabo entre las estrategias de:

- Seguridad del paciente
- Estrategias en salud (cáncer, cardiopatía isquémica, diabetes, salud mental, cuidados paliativos, ictus, EPOC y enfermedades raras)
- Sistemas de información para favorecer la interoperabilidad de datos en el Sistema Nacional de Salud.

Fuente:

[http://www.msps.es/gabinetePrensa/notaPrensa/de\\_sarrolloNotaPrensa.jsp?id=1771](http://www.msps.es/gabinetePrensa/notaPrensa/de_sarrolloNotaPrensa.jsp?id=1771)

### EL INEM ADAPTARÁ LAS OFERTAS DE EMPLEO A PERSONAS CON DISCAPACIDAD 29 DE ABRIL DE 2010

Los ministerios de Sanidad y Política Social y Trabajo pondrán en marcha un programa de intermediación laboral para que el INEM adapte las ofertas de empleo a las personas con discapacidad a través de un registro específico, según la vicepresidenta primera del Gobierno, María Teresa Fernández de la Vega.

"En definitiva, más empleo y de mejor calidad. Hoy nuestra prioridad pasa por la reactivación económica, poner freno al desempleo y crear nuevos puestos de trabajo, también en el ámbito de la discapacidad", afirmó la 'número dos' del Gobierno.

En cuanto al nuevo reconocimiento del grado de discapacidad, en la que trabaja la Comisión de Discapacidad del Congreso de los Diputados, De la Vega indica que "confía" que a finales de este año 2010 estará preparado para su aprobación, aunque sin adelantar el resultado. "Sólo puedo asegurar que en el documento final primará el consenso", añadió.

Sobre la Ley de Promoción y Autonomía Personal, De la Vega asegura que su desarrollo ha supuesto "un logro colectivo", pero que la norma requiere de la cooperación y coordinación de las comunidades autónomas, además de un compromiso político, y el Gobierno "no se ha visto correspondido por algunas administraciones".

Fuente:

Europa Press | Madrid

<http://www.elmundo.es/elmundo/2010/04/29/solidaridad/1272562659.html>

### AYUDAS DISCAPACIDAD

El Plan 2000 está de aniversario. Este año cumple su primera década con unos Excelentes resultados. A principios del año 2000, MRW ponía a disposición de las personas con alguna discapacidad la posibilidad de realizar un Servicio gratuito al mes, de un solo bulto, tanto como emisor o receptor. Desde entonces se han realizado aproximadamente 130.000 envíos de los que han hecho uso personas con alguna discapacidad.

### VIVIR CON UNA ENFERMEDAD RARA: ENFERMEDAD DE LOS HUESOS DE CRISTAL . LA EXPERIENCIA DE MADRE E HIJA CON HUESOS DE CRISTAL.

*1936, Praga, República Checa*

La pequeña Ingeborg Wallentin tiene dolores, llora todo el tiempo. Debido a la fractura de fémur y la esclera azul (la parte del ojo que normalmente es blanca) la niña prematura es diagnosticada de Osteogénesis Imperfecta. Solo tiene 10 días, los médicos dicen que no sobrevivirá y sus apenados padres se la llevan a morir a casa. Si los pacientes de enfermedades raras siempre han esforzado y luchado por sensibilizar a la población, en 1936 no había información y Ingeborg tuvo suerte de haber sido diagnosticada correctamente. Sus padres, sin embargo, sabían una cosa: el síndrome se llamaba "enfermedad de los huesos de cristal" y eso lo dice todo: cuantas menos fracturas tuviera, mejor estaría. Ingeborg todavía vive. "Mis padres me cuidaron con amor y sobreviví," explica la ahora señora de 74 años.

*1962, Alemania.*

Ute tiene un poco más de 12 meses. Empieza a caminar y entonces aparece su primera fractura. Tras distintos traumatismos, le diagnostican "enfermedad de los huesos de cristal" y de repente Ingeborg, su madre, se da cuenta que le ha transmitido la enfermedad a su hija. "No sabía que se podía heredar la OI, mis padres no estaban afectados y nadie nos informó. Me sentí terriblemente culpable cuando diagnosticaron a Ute y muy triste," comenta Ingeborg. Ute tiene una forma más humorística de recordar el diagnóstico. "Mi madre estaba embarazada cuando me diagnosticaron. Por suerte, ella no sabía antes que la enfermedad era trasmisible, ¡si no mi hermano y yo no existiríamos!"

Aunque Ingeborg siempre ha vivido con la culpa de haber transmitido la OI a su hija (su hijo no tiene OI), Ute siente que estaba “más protegida” con una madre con la misma enfermedad que ella. “Mi madre siempre tenía mucho cuidado y me sobreprotegía. Cada vez que tenía un fractura, dolor y me hospitalizaban, se sentía responsable de mi sufrimiento y ¡yo siempre intentaba hacerla sentirse bien!”

La escuela (menos la clase de educación física, por supuesto) era algo normal tanto para Ute como su madre. Pero Ute recuerda sentirse muy sola. “Tuve una infancia muy feliz con mi familia y amigos y tengo maravillosos recuerdos. Pero mirando atrás se que me sentía muy sola y a veces incluso aislada porque era ‘diferente’. No podía hacer las mismas cosas que todos los demás, tenía que tener cuidado y tenía precauciones especiales que ponían mis padres u otros adultos. Mis padres hacían todo lo posible para que pudiera hacer la mayoría de las actividades normales, pero aún así en ocasiones me sentía excluida de la ‘vida normal’.” Sin embargo, Ute recuerda una pequeña compensación. “Bueno, tenía el control sobre mi hermano, le manipulaba y ¡como estaba enferma él no podía vengarse! ¡Quizás fuera a veces una hermana horrible!”



Ute Wallentin tiene ahora 47 años y es la Presidenta de la Federación Europea de Osteogénesis Imperfecta (OIFE). Trabaja a tiempo parcial como trabajadora social con inmigrantes en la ciudad de Bamberg.

Las actividades en la comunidad de OI estaban motivados por sus sentimientos de soledad en su infancia. “Tenía interés por encontrar otras personas con OI y saber cómo viven y sus experiencias con OI. Somos los verdaderos especialistas de OI y afortunadamente combinamos nuestros esfuerzos con los muchos profesionales dedicados a la enfermedad.” OIFE cuenta con 23 miembros, 17 de países europeos y los demás de Australia, Ecuador, Méjico, Perú, Georgia y Estados Unidos. “Espero que las condiciones de vida para las personas con enfermedades especiales, y a menudo muy raras y desconocidas,

mejoren en todo el mundo y que podamos ser capaces de ayudarnos mejor en el futuro. Estaría indecisa en desear que la OI u otras enfermedades similares se abolieran completamente. Mi meta no es luchar en contra, si no vivir una buena vida con mi OI.” Ingeborg cree que la Osteogénesis Imperfecta no ha afectado mucho su vida adulta: trabajó, se casó, tuvo dos hijos, encontró ayuda a su alrededor cuando la necesitó, y tiene familia y amigos que la aprecian.

Después de todo, quizás Ingeborg sea el ejemplo de lo que su hija desea para cada paciente de una enfermedad rara: tener una buena vida.

Autor: Nathacha Appanah

Traductor: Conchi Casas Jorde

Fuente:

<http://www.eurordis.org/es/content/osteogenesis-imperfecta-la-experiencia-de-madre-e-hija-con-huesos-de-cristal>

## **EL CERMI CRITICA EL RECORTE EN LA COBERTURA DE LA LEY DE AUTONOMÍA PERSONAL ANUNCIADO POR EL GOBIERNO MAYO DE 2010**

El Comité Español de Representantes de Personas con Discapacidad (CERMI) critica el recorte en la cobertura glotal del Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia, tras la supresión, anunciada hoy por el presidente del Gobierno, de los efectos retroactivos de las prestaciones económicas de la Ley.

Con esta medida, se castiga a una parte de los usuarios y beneficiarios de la Ley, que han visto dilatadas durante meses y hasta años sus solicitudes de valoración y reconocimiento de derecho, y se premia la incompetencia de las Administraciones autonómicas, que han generado bolsas de atrasos, por no resolver en tiempo prudencial, tal como marcan las propias leyes.

Las personas en situación de dependencia y sus familias van a sufrir los efectos de la mala gestión de muchas Comunidades Autónomas, que si resolvieran en plazo, no generarían atrasos a los que después no pueden hacer frente.

En todo caso, el CERMI entiende que este recorte sólo será de aplicación a las personas en situación de

dependencia que entren al Sistema a partir de la entrada en vigor de esta decisión, y que no tendrá efectos retroactivos para los beneficiarios que ya tienen generada la deuda, pues se atentaría contra derechos consolidados y adquiridos, lo cual daría pie a innumerables litigios ante los Juzgados.

Fuente:

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

### EL SERVICIO ATENDO OBTIENE LA CERTIFICACIÓN DE ACCESIBILIDAD UNIVERSAL OTORGADA POR AENOR

El servicio Atendo de atención personalizada que Renfe y Adif prestan a las personas con discapacidad en trenes y estaciones ha obtenido la certificación de Accesibilidad Universal según la norma UNE 170001/2 que otorga AENOR. Se trata del primer servicio de transporte que obtiene esta distinción Atendo incorpora al servicio una máquina salvaescaleras para viajeros con silla de ruedas.

Fuente:

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