

cōrnelia

s c d l e s p a ñ a



Nº19 • PRIMER SEMESTRE 2017

JUAN CARRIÓN

"El papel de las asociaciones es vital"



Juan Carrión Tudela cuenta con una dilatada trayectoria pública en la gestión de las políticas sociales y sanitarias municipales. Actualmente preside la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). Cornelia España hablamos con él.

CORNELIA ESPAÑA. ¿Cuáles son las líneas de acción para este año?

JUAN CARRIÓN. Tenemos el firme propósito de llamar la atención sobre la importancia de impulsar la investigación. Consideramos imprescindible incluir la investigación científica en enfermedades raras como una actividad prioritaria de mecenazgo dentro de la Ley de PGE. Tenemos varias propuestas en las que el paciente debe estar implicado.

C.E. ¿Cómo ve el grado de movilización de asociaciones como la nuestra?

J.C. Desde FEDER vemos que está experimentándose un crecimiento en la visibilidad de las enfermedades poco frecuentes y que es precisamente el tejido asociativo uno de los precursores de este interés creciente. Tanto desde FEDER como desde las 325 entidades que caminan a nuestro lado se han impulsado actividades de sensibilización de toda índole, entre ellas, destacan las relativas al Día Mundial, que es un buen ejemplo de ello.

Sólo en el marco de nuestra última campaña por el Día Mundial de las Enfermedades Raras, 'La investigación es nuestra esperanza', recogimos más de 2.541 impactos en medios nacionales y autonómicos, audiovisuales y prensa escrita.

C.E. ¿Qué urgencias se plantean?

J.C. Si bien la unión y la movilización de las entidades han hecho posible que hoy en día hablemos de uno de los movimientos sociales y sanitarios con mayor crecimiento en los últimos años (en FEDER hemos pasado de ser 7 a 325 entidades), los problemas que nos plantean desde el tejido asociativo atienden a problemas concretos como: la necesidad de formación y de recursos, la dispersión geográfica y las dificultades en el impulso de la investigación.

La razón principal es que son entidades pequeñas, formadas por padres y madres principalmente o bien personas voluntarias que deciden unirse a otras familias para poder compartir recursos e información.

El papel de las asociaciones es vital en muchas ocasiones y un ejemplo muy visible de ello lo tenemos en la investigación. Promueven el desarrollo de registros específicos por patologías, el impulso de ensayos clínicos o el desarrollo de proyectos de investigación que permiten avanzar en el diagnóstico precoz. En este último ámbito las familias con enfermedades poco frecuentes logran acceder a las pruebas diagnósticas a través de los propios proyectos de investigación, mediante los cuales se financian estas costosas pruebas.

C.E. ¿Qué mensaje envías a los miembros de Cornelia España?

J.C. La Asociación Española de Cornelia de Lange nos acompaña en nuestro camino desde hace más de una década representando y dando respaldo a quienes conviven con esta enfermedad, dejando claro que la unión hace la fuerza y que la unidad es la mejor respuesta frente a la dispersión. Una realidad que desde FEDER compartimos y que ha hecho posible que nuestros logros también sean los vuestros. Las dificultades a las que hacemos frente hoy en día son muchas y compartidas entre todo el colectivo de ER, y vosotros lo sabéis muy bien tras casi 20 años de trabajo dentro de vuestra asociación.

Por eso, sabed que no estáis solos. Sabéis que podéis acceder a cada uno de los 34 proyectos que focalizamos en tres grandes áreas de trabajo: Personas, Asociaciones y Sociedad. En concreto, todos nuestros servicios de atención directa a las familias (Información y Orientación, Atención Psicológica o Asesoría Jurídica y Educativa), la promoción de redes de personas, la formación, el impulso de la investigación, la visibilidad o la sensibilización, son sólo algunos de los aspectos en los que trabajamos y a los que todos podéis tener acceso.

En un futuro próximo, continuaremos superando retos; pero sólo podemos hacerlo de una forma: juntos. ■

LAS 10 PRIORIDADES PARA FEDER

- 1 Impulsar un Plan de desarrollo e implementación de la Estrategia Nacional.
- 2 Garantizar que el Registro Estatal de Enfermedades Raras esté al servicio de los pacientes y de la investigación en ER.
- 3 Promover la investigación, favoreciendo la viabilidad y sostenibilidad de las entidades que investigan y estableciendo sistemas de incentivos que fomenten la colaboración económica del sector privado y la sociedad civil.
- 4 Promover la formación e información de las Enfermedades Raras.
- 5 Fortalecer la designación de los Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) y promover su participación en la convocatoria para las Redes Europeas de Referencia (ERNs).
- 6 Implementar un Modelo de Asistencia Integral que responda a las necesidades de las personas con ER, que incluya la elaboración y puesta en marcha de planes regionales.
- 7 Asegurar un acceso rápido y equitativo al diagnóstico de las enfermedades raras en las distintas comunidades autónomas.
- 8 Garantizar el acceso al tratamiento adecuado de las personas con ER en las distintas Comunidades Autónomas.
- 9 Promover la creación de una Ley General de Derechos de las personas con enfermedad crónica.
- 10 Promover la inclusión educativa de las personas con enfermedades raras para que puedan ejercer el derecho a la educación y la inclusión laboral.



Cornelia España estrenamos nueva imagen

Si estás leyendo esto tal vez te hayas dado cuenta que hemos actualizado nuestro boletín y el logo de nuestra asociación.

No es todo, visita nuestra nueva web www.corneliadelange.es, date una vuelta por nuestras redes sociales: Facebook, Twitter... y entra en nuestro nuevo canal de Youtube, para descubrir el nuevo entorno visual de Cornelia España.



Fundación Inocente Inocente nos da un premio

Nuestra asociación ha sido una de las entidades galardonadas con un importante premio en metálico de los que otorga la Fundación Inocente Inocente, en un acto que fue presidido por la Ministra de Sanidad, Sra. Dolors Monserrat.

Silvia Jiménez, secretaria de la Junta Directiva, recibió el premio de las manos de los presentadores Anne Igartiburu y Jacob Petrus en la gala de los Premios Inocente 2017. Nuestro más sincero agradecimiento.



Nuestras nuevas familias

Desde aquí un saludo para nuestras nuevas familias: Sara y Jonathan, con su hijo Pablo de 19 meses, del Puerto de Santa María, Cádiz. María José y Jesús, con Isabel de 20 años, de la localidad valenciana de Puçol. Laura y Christian, con Nadia de 14 años, de Alzira localidad también valenciana. Cristina y Tomás, con Neus de 4 años, de Andratx, Mallorca. Beatriz y Pedro de 2 años, vienen de Salamanca. Nerea y David, con Marcos de 3 años y Pablo de 5 años, de Leganés, Madrid. ¡Bienvenidos!



Día internacional de las Enfermedades Raras

Para conmemorar el Día Internacional de las Enfermedades Raras, en Barcelona, se desarrolló una jornada en el salón de actos del hospital Sant Joan de Deu. Este año el eje temático de dicha jornada fue la investigación. Varios expertos expusieron los avances y las líneas de investigación que se están desarrollando actualmente para poder paliar los efectos y las secuelas de las diferentes Enfermedades Raras.



Taller de familias en Valencia

¿Cuándo se puede decir que un taller es un éxito? Respuesta. ¡Cuando las familias piden más! Esto es lo que pasó con el Taller que celebramos el 1 de abril pasado en el Centro Matilde Salvador (Aldaya, Valencia). Agradecemos a las familias que asistieron y participaron compartiendo sus experiencias y vivencias, a partir de las cuales los psicólogos Maite Villalón y Eduardo Brignani iban esclareciendo, acotando, conceptualizando. También asistieron algunas familias de la Asociación S X Frágil de Valencia. Muy enriquecedor compartir con ellas.



Jornada Mundial de las enfermedades Raras

"La única manera de generar esperanza y dotar de fuerza la lucha de los afectados es la investigación científica." Con estas palabras se dirigió Su Majestad la Reina a los más de tres millones de personas que conviven con una enfermedad poco frecuente. Fue en el acto oficial que FEDER celebró con motivo del Día Mundial de las Enfermedades Raras bajo el lema "la investigación es nuestra esperanza" y al que asistió nuestra presidenta Rosa González.



Cita organizada por INDEPF

El pasado 22 de Mayo, en el Hospital Universitario Puerta de Hierro de Madrid, nuestra presidenta Rosa González participó en la jornada "Enfermedades poco frecuentes: Un reto para la sociedad".



Taller de familias en Madrid

El 1 de julio pasado se celebró en Madrid otro Taller para familias desarrollado por los psicólogos Maite Villalón y Eduardo Brignani. Los asistentes fueron muy participativos, se establecieron intensos y variados intercambios a partir de situaciones concretas que se presentaron. Cabe destacar la agradable sorpresa que dieron con su grata presencia al resto de los asistentes, Rocío y José Luis, padres de Héctor, Inés e Iván, de A Coruña.



Nace en Cataluña la XUEC

Se crea la primera red de unidades especializadas en enfermedades minoritarias en Catalunya (Xarxa d'Unitats d'Expertesa Clínica - Xuec) dedicada a la atención a patologías cognitivo-conductuales de base genética en edad pediátrica. La red la conforman los hospitales St. Joan de Deu, Val d'Hebron y Parc Tauli, donde visitan varias familias de Cataluña a sus hijos/as. Tiene por objetivos: coordinar y compartir conocimiento, protocolos asistenciales de actuación, oportunidad de ensayos clínicos y derivación o valoraciones conjuntas de pacientes de elevada complejidad.



Reunión en Zaragoza

El 19 de abril con el fin de establecer líneas de coordinación y acción común, se reunieron por una parte, los especialistas en SCdL, los doctores Juan Pie y Feliciano Ramos; por otra, los miembros de la Junta Directiva de AESCdL

Emilio García M. padre de Ana y Amelia García y Rosa González, madres de Guillermo y Rocío respectivamente.



Entidades que apoyan: Generalitat de Catalunya (Departament Salut i Departament de Benestar Social i Família), Caixabank, Ajuntament Sant Andreu de la Barca, Diputació de Barcelona, Real Patronato sobre Discapacidad, Fundación Inocente Inocente.

Asociación Española del Síndrome Cornelia de Lange
C/ Parera, 9, 1º, 2ª
08740 Sant Andreu de la Barca, Barcelona.
Tel. 622 620 718
Email: info@corneliadelange.es
www.corneliadelange.es

Dirección: Rosa Elba González González
Coordinación redacción: Eduardo Brignani
Edita: Asociación Española Síndrome Cornelia de Lange
Colaboran: María José Bosch Oliver, Francisco Vivó, Carmina Carretero, Sílvia Jimenez.
Diseño: 2AS
Imprime: Serveis Gràfics Castellbisbal
© Copyright de las fotografías de sus autores.

una familia nos cuenta...

A las pocas horas de nacer Isabel ya teníamos el primer susto; de un momento al otro se puso morada cuando le daban el suero que entonces se daba.

Ahí comenzó nuestro calvario. Se atragantaba hasta con su propia saliva.

A los 17 días la tuvimos que ingresar. A partir de allí, siempre en visitas con médicos, psicólogos, psiquiatras, otra vez al hospital, analíticas, pruebas de genética, episodios de epilepsia, la operaron varias veces y otra vez en el hospital.

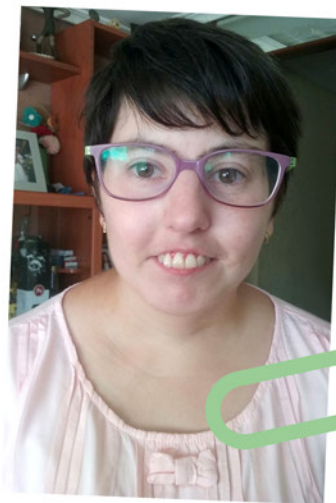
El tiempo pasaba y pasaba y todo ello sin saber por qué.

Para nosotros, la verdad, es que lo más importante es hacer que se sienta lo más feliz posible; no dejar que nos acobardemos; volver a comenzar y levantarnos para seguir adelante.

Cuando me llamaron de La Fe para hacerle otra prueba genética para ver si era el Síndrome de Cornelia, y cuando después de unos meses me dijeron que lo era para mí fue sentir un gran alivio. Ya sabía qué tenía mi hija con 28 años. Ahora, ella tiene 30.

De haberlo sabido antes me hubiese asociado antes, porque hace muy bien encontrar a gente que tiene las mismas inquietudes y problemas que tú.

María José Bosch, mamá de Isabel.
Puçol, Valencia.





A TODOS
LOS QUE ESTÁIS
JUNTO A NOSOTROS
GRACIAS

colaboran:



POR SOLIDARIDAD
OTROS FINES DE INTERÉS SOCIAL

apoyan:

