

Mes de las Enfermedades raras



¡¡Todo lo que necesitas saber!!

ACTÚA, ÚNETE Y DIFUNDE

La [Asociación Española de Pediatría de Atención Primaria \(AEPap\)](#) se adhiere a la campaña de sensibilización organizada por la [Federación Española de Enfermedades Raras \(FEDER\)](#) en coordinación con la [Organización Europea de Enfermedades Raras \(EURORDIS\)](#) para que el mes de febrero sea en toda España el mes de las enfermedades raras, en el marco del Día Mundial que se celebra el 28 de febrero, y que este año lleva por lema: **“Enfermedades Raras, más frecuentes de lo que imaginas”**.

La Campaña tiene como objetivo concienciar sobre las patologías poco frecuentes y atraer la atención sobre las grandes situaciones de falta de equidad e injusticias que viven las familias.

Porque no es tan raro tener una enfermedad rara (ER). Alrededor del 6-8% de la población mundial, unos 3 millones de españoles, estaría afectada por una de estas enfermedades.

Sin embargo, la falta de información y el desconocimiento social provoca situaciones tales como que la media de diagnóstico para estas patologías sea de 5 años o que el 76% de los afectados y sus familias se sientan rechazados y discriminados.

Las ER son, en su mayor parte, crónicas y degenerativas. Y muchas de ellas, dos de cada tres casos, aparecen antes de los dos años de vida, afectando al desarrollo motor, sensorial o intelectual en la mitad de los casos, lo que

origina una discapacidad en la autonomía en una de cada tres personas afectadas.

Todo ello provoca un alto impacto en la salud, calidad de vida y economía familiar, más aún cuando un alto porcentaje de los medicamentos o cuidados necesarios no están cubiertos por la Seguridad Social.

La crisis económica está afectando gravemente a las personas con ER, que son de las que más apoyo necesitan. A lo largo del 2012, las reformas sanitarias han significado un importante retroceso en los derechos de las personas con enfermedades poco frecuentes y con discapacidad.

Pero no cabe el desánimo y hay que seguir mirando adelante en la búsqueda de soluciones, para las que FEDER, como plataforma que aúna los esfuerzos de más de 230 asociaciones de personas con enfermedades raras, solicita de las Administraciones públicas su compromiso, solidaridad y responsabilidad a través de la puesta en marcha de una Plan que incluya **“13 propuestas prioritarias para el 2013”**:

1. Que las Enfermedades Raras sean declaradas como enfermedades crónicas en el Sistema Nacional de Salud y de interés prioritario de Salud Pública.
2. Que se exima del copago farmacéutico a las familias con ER.
3. Que se impulsen medidas para asegurar el acceso en equidad a medicamentos de uso vital para las familias con ER, a través de su inclusión en la Cartera de Servicios del Sistema Nacional de Salud.
4. Que se explique el Mapa de los Expertos/Profesionales de Referencia en ER que existen en España.
5. Que se acrediten al menos 50 Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) para ER en el Sistema Nacional de Salud en 2013, dotando a estas unidades de financiación suficiente para garantizar su calidad y sostenibilidad.
6. Que se impulse la investigación en ER a través de los Centros, Servicios y Unidades de referencia.
7. Que se establezca y publique la ruta de derivación para garantizar la efectiva atención de las familias con ER, en cualquier punto de la geografía española.
8. Que se establezcan en todas las CCAA Unidades Multidisciplinares de Información, Seguimiento, Control y Atención General a las personas con ER, a fin de garantizar la atención real y efectiva de todos los afectados por ER, eliminando las situaciones de desigualdad existentes hoy en día.
9. Que se incluya en la Estrategia Nacional de ER las propuestas e indicadores del Informe EUROPLAN, a fin de mejorar su incidencia real en la atención de las personas con ER.
10. Que se garantice la atención a las personas con ER que requieran su traslado a otro Estado Miembro, cuando sea preciso, a través de la Directiva de Movilidad Sanitaria Transfronteriza.
11. Que se establezcan en todas las CCAA Unidades Multidisciplinares de información, seguimiento, control y atención integral a las personas con ER, a fin de garantizar la atención real y efectiva de todos los afectados por ER, eliminando las graves situaciones de de desigualdad existentes hoy en día.

12. Que se utilice por parte del Gobierno Español la Clasificación Internacional del Funcionamiento de la Discapacidad y de la Salud, liderando el IMSERSO la homogeneización de los criterios de valoración a la discapacidad en las ER en las CCAA.

13. Que se incentive el cumplimiento de la normativa vigente en cuanto al porcentaje de personas discapacitadas que las empresas tienen que tener en sus plantillas así como la obligatoriedad de las empresas de adecuar los puestos de trabajo a las limitaciones y potencialidades de las personas discapacitadas.

Fuente: Campaña Día Mundial de las Enfermedades Raras 2013. Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)

La Asociación Española de Pediatría de Atención Primaria (AEPap) a través de la página principal de su web [Familia y Salud \(www.familiaysalud.es\)](http://www.familiaysalud.es) queremos hacernos eco de todas y cada una de estas propuestas y dar a conocer algunas de las Asociaciones y grupos que forman parte de las Enfermedades Raras, incluyendo una propuesta y la referencia a una Asociación cada tres días a lo largo de todo el mes de febrero.

Somos conscientes de que elegimos unas pocas y damos menos visibilidad a otras muchas; aunque desde la sección "[Enlaces Útiles: Enfermedades Raras](#)" de nuestra web puedes encontrar mucha más información y direcciones de interés.

Así, siguiendo el lema de FEDER: "ACTÚA Y DIFUNDE", queremos reclamar desde éste espacio de la red que se dirige a familias, profesionales y cuidadores de la salud infantil y adolescente, que nos unamos todos a este "grito mundial" para hacer visibles y reivindicar los derechos fundamentales de las personas y familias con enfermedades poco frecuentes. Por ello, y a lo largo del mes de febrero, os hemos ido presentando una Asociación y un Cuento, de entre las siguientes:

1. Fundación 1000 sobre defectos congénitos (31-2)
2. Asociación Charge España (3-5)
3. Asociación Síndrome de Marfan (6-8)
4. Asociación Epidermolisis Bullosa de España (9-11)
5. Fundación Menudos Corazones (12-14)
6. Federación Española de Asociaciones del Síndrome X-frágil (15-17)
7. Asociación de Enfermos de Patologías Mitocondriales (18-20)
8. Osteogénesis imperfecta (21-22)
9. Asociación Española de Déficits Inmunitarios Primarios (23-24)
10. Federación Española de Enfermedades Neuromusculares y Fundación Ana Carolina Díez Mahou (25-27)

[Federación Española de Enfermedades Neuromusculares](#)



Quienes somos

La Federación ASEM es la unión de asociaciones de personas afectadas por patologías neuromusculares que promueve todo tipo de acciones y actividades -de divulgación, investigación, sensibilización e información- destinadas a mejorar la calidad de vida, integración y desarrollo de los afectados/as.

- Es una organización sin ánimo de lucro que se creó en el año 2003 y supone la continuidad del trabajo desarrollado por la Asociación Española contra las Enfermedades Neuromusculares de forma ininterrumpida desde 1983.

- En la actualidad consta de [21 asociaciones](#) con más de 8.000 socios, representando a los más de 50.000 afectados/as en toda España.

- La filosofía de trabajo de la Federación ASEM se basa en la participación y unión de los esfuerzos de todas las entidades miembro.

Qué son las Enfermedades Neuromusculares (ENM)

Las ENM son enfermedades neurológicas, de naturaleza progresiva, normalmente hereditarias y su principal característica clínica es la debilidad muscular.

Las enfermedades neuromusculares (ENM) son un conjunto de más de 150 enfermedades neurológicas hereditarias o adquiridas que afectan a la musculatura y al sistema nervioso, pudiendo estar afectados: El músculo, la unión neuromuscular (donde se junta el nervio con el músculo), el nervio periférico (en brazos, piernas, cuello y cara), La motoneurona espinal (células nerviosas que controlan la acción de los músculos). Su aparición puede producirse en cualquier etapa de la vida, tanto en el nacimiento como en la adolescencia o en la edad adulta.

Se encuentran dentro del grupo de las denominadas enfermedades raras. En cifras globales, existen más de 50.000 afectados por ENM en toda España.

Las causas de las ENM son muy diferentes. Incluso, en muchas enfermedades, no se conoce aún el origen pero se investiga activamente para determinarlo.

Las ENM pueden clasificarse según su causa u origen en dos tipos: genéticas y adquiridas.

Tipos de enfermedades neuromusculares. Clasificación

No existe un único criterio a la hora de clasificar las Enfermedades Neuromusculares ya que puede hacerse desde el punto de vista fisiopatológico, clínico o bien dar prioridad a otros conceptos como la forma de transmisión hereditaria. Actualmente tiene interés la clasificación basada en la biología molecular, lo que permite la creación de nuevos subtipos dentro de un mismo conjunto de síntomas.

La clasificación de las Enfermedades Neuromusculares va cambiando a medida que se conocen nuevos hallazgos sobre las causas de cada una de ellas. Por lo tanto, esta categorización puede variar con los nuevos avances biomédicos.

En la clasificación que se expone a continuación no se incluyen las enfermedades neuromusculares secundarias

(tóxicas, endocrinas, infecciosas, medicamentosas...) ni las alteraciones asociadas a problemas sensitivos y/o del sistema nervioso central.

Puedes conocer aquí los [principales tipos de enfermedades neuromusculares](#).

[Fundación Ana Carolina Díez Mahou](#)



La Fundación *Ana Carolina Díez Mahou* es una organización sin ánimo de lucro cuyo único objetivo es mejorar la calidad de vida de los niños con enfermedades neuromusculares de origen genético (principalmente mitocondriales y distróficas) y de sus familiares.

Quiénes somos

Nuestra Fundación se inspira en una mujer excepcional para la gran mayoría: Ana Carolina Díez Mahou. Sus virtudes como persona: extraordinaria, dulce, serena, comprometida, solidaria, adelantada a su tiempo y muy vital, marcan los pilares básicos de este proyecto.

En su vida, siempre buscó ayudar a los demás en cualquier ámbito aunque, especialmente, en el sanitario por su estrecha relación con fisioterapeutas, masajistas y enfermeras, entre otros. E hizo de la experiencia propia un ejemplo para los demás y, sobre todo, para su familia.

Por ello, y con la intención dar continuidad a este compromiso personal y desinteresado con la sociedad, su nieta, Ana Francisca Gervás, ha creado la Fundación *Ana Carolina Díez Mahou* en su honor, convirtiendo en diciembre de 2011 su sueño en realidad.

Pero el presente llega mucho más allá... Hoy, la Fundación trabaja, día a día, con la intención de ayudar a todos aquellos niños con algún tipo de [enfermedad neuromuscular genética](#), en especial aquellos que padecen miopatías mitocondriales o distrofias musculares. Unas dolencias que se definen dentro de las conocidas como enfermedades raras pero que, en su conjunto, afectan a un importante número de familias en todo el mundo.

Estos niños nos enseñan, día a día, que no existen las barreras físicas ni psíquicas, sino las ganas de vivir y, de ahí, los deseos de esta Fundación de luchar para mejorar su calidad de vida y la de sus familias.

Por nuestra vocación asistencial, pensamos que la clave de todo está en la implicación total de los padres en el día a día de sus hijos como enfermeros, maestros y fisioterapeutas, sólo hace falta que entre todos les expliquemos qué y cómo hacer las cosas. Todos somos conscientes que estos niños pasan mucho tiempo en casa, tiempo valioso para su desarrollo y tenemos que aprender a sacarle el mayor provecho.

La Fundación *Ana Carolina Díez Mahou* te va acompañar en todo este largo y duro camino, lleno de aprendizaje y superación, por lo que no estarás solo. Nosotros te ayudaremos a participar de forma directa y activa en el desarrollo de tu hijo.

Os recomendamos dos Guías muy prácticas y sencillas para todos los públicos sobre las Enfermedades Neuromusculares:

1- Enfermedades Neuromusculares - 49 fichas (definición, causas, qué hacer, investigación, etc.). Elaborado por la Asociación Francesa contra las Miopatías y cedido a ASEM España. Picha [EnfermedadesNeuromusculares-49Fichas](#) para verlo.

2- Guía de las Enfermedades Neuromusculares. Guía de información y apoyo a las familias. Publicado por la Federación Española de Enfermedades Neuromusculares - ASEM. Pincha [Guia_ENM](#) para verlo.

Cuentos sobre Enfermedades Raras

Un cuento de Fani: [El beso de la estrella](#). Puedes encontrarlo en el [Blog de la página de ASONEVUS](#). Enlace asociado: [Asociación Española del Nevus Gigante Congénito](#)

Fecha de publicación: 17-02-2013
