

**ASEM C.V.**

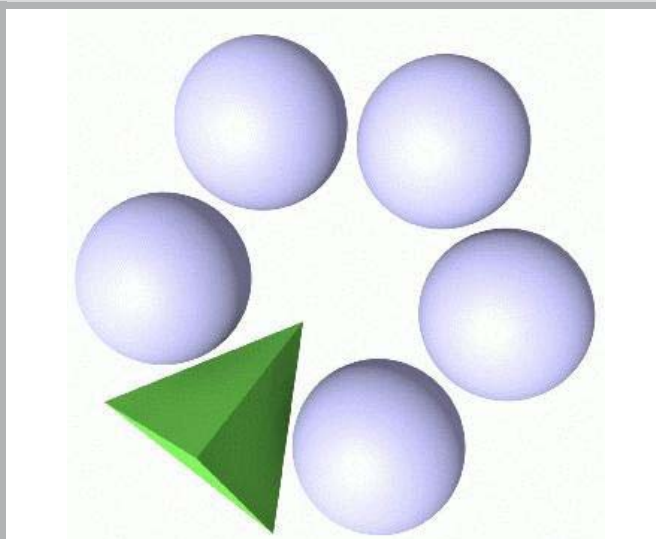


**Anem Avant!**

Nº 27 ANY VIII

**ASSOCIACIÓ DE MALALTIES NEUROMUSCULARS  
DE LA COMUNITAT VALENCIANA**

Asem Comunitat  
Valenciana  
Pertany de ple dret a  
FEDER,  
Federació de Malalties  
Rares



**CIBERER  
Dr. Francesc Palau**



## EDITORIAL

Benbolguts companys y socis:

Un any mes, arriben les vacances i després el nou "curs", 2009-2010, en ell, portarem a terme diferents projectes que ens podran ajudar en el terreny de les Enfermetats Neuromusculars i les seues conseqüències, aportant les informacions necessaries, amb l'estat d'investigació de dites patologies i de com podrem afrontarles.

Vull recordar-vos la necessitat que vos identifiqueu quan feu la transferència de la quota anual, que poseu el vostre nom i cognoms, que crideu per telèfon i el comuniqueu, o també maneue el reguarde per fax o per correu, ordinari o electrònic, ja que tenim pagaments sense identificar, i si no donarem de baixa aquells que no tenim la constància del pago.

També, vull comunicar-vos la necessitat que vos registreu en el registre de malalties rares que du a terme el Institut de Salut Carles III, que en aquesta revista hi ha un article que comenta com se fa. Això és necessari perquè es pugui posar en marxa accions coordinades amb Europa en favor d'assumptes com l'assistència sanitària, la investigació, el suport a les associacions, etc.

Un salutació

Salvador Gisbert Orovig  
President d'ASEM CV

## SUMARI

### Pagina

1.....	Portada
" 2.....	Editorial
" 3 a 13.....	Simposi Malalties Neuromusculars maig 2009
"14 a 15.....	Diagnosticar una malaltia rara EL QUE COSTA!.
" 16.....	Científics del Ciberer
"17.....	Segona Opinió mèdica
" 18.....	Grip A
"19 a 20.....	Notícies
"21.....	informació sobre el CIBERER i Suport a Aaron
"22.....	Malalties Neuromusculars de la a a la Z
"23.....	Concurs fotografia Fedasem i loteria Nadal 2009
"24, 25, i 26.....	informe reunió Societat Val. Neurologia amb asso ciacions
"27.....	Pròximes Activitats
" 28.....	Contraportada

## ASEM CV, Associació de Malalties Neuromusculars de la Comunitat Valenciana

Av. Baró de Càrcer 48-8é , 46001 València

Telf. 963514320

[www.asemcv.org](http://www.asemcv.org)

email: [asemcv@telefonica.net](mailto:asemcv@telefonica.net)

Documentació, Maquetació,  
Carmen Minguet

Asem Comunitat Valenciana, no es fa responsable de les opinions reflectides en aquest butlletí.

# SIMPOSI INTERNACIONAL

## Malalties Neuromusculars

### - Avanços recents i translació al tractament -

### Madrid, 28 i 29 de maig, 2009

\*\*\*

Resum de l'esdeveniment elaborat per Antonio Alvarez Martinez (Federació ASEM), coordinador del SIMPOSI.



Vista general simposi



**Els coordinadors de l'esmentat SIMPOSI, han sigut els doctors:**

**Dra. Isabel Illa de l'Hospital Santa Creu i Sant Pau, de Barcelona,**

**Dra. Carmen Navarro de l'Hospital Universitari de Vigo i**

**Dr. Adolfo López de Munain de l'Hospital Donosti de Sant Sebastia**

Com enllaços i suports al SIMPOSI, la Fundació Isabel Gemio i la Federació Espanyola de Malalties Neuromusculars (FEDASEM)

El SIMPOSI, va comptar amb la presència dels principals directius de la Fundació Ramón Areces i amb el Sr. Federico Major Saragossa, actualment membre del consell assessor de la Fundació.

Va començar l'acte amb l'agraïment i benvinguda de l'Equip Directiu de la Fundació Ramón Areces, Sr. Juliol R.Vilanova, posteriorment la Dra. Isabel Illa es va dirigir als assistents agraint la seua assistència i a continuació el Dr. Francesc Palau de l'Institut de Biomedicina de VALÈNCIA, va començar el SIMPOSI, actuant de Moderador de la primera sessió.

De manera molt resumida, es van a exposar les distintes Intervencions dels Ponents, i posteriorment en una altra exposició més detallada, es realitzarà una altra per part d'un dels Coordinadors, en el qual es tractaran amb més detall totes les intervencions.

#### 1) Últims Avanços en la Distròfia Facio -escapulohumeral

El Dr. Juan J. Vílchez, va exposar la Malaltia coneguda com (FSHD), va indicar la prevalença de la Malaltia amb 1 cas de cada 20.000 persones, va manifestar que la mutació Roman estable d'una generació a una altra, amb afeccions cardíagues moderades. La progressió de la malaltia és variable, i amb el temps suposa la perduda de deambulacion.

## 2).-Nous test diagnòstics i perspectives terapèutiques en la Distròfia Facio-Escapulo-Humeral.

El Dr. Nicolás Lévy, va explicar el tractament FSHD, que és el típic yestá en desenrotllament. És una malaltia molt complexa i puedeafectar als Cromosomes 4,10 o 1, té una complexitat afegida, per a la pràctica del diagnòstique Pre-Implantacional.

## 3).-La Intervenció del Dr. Adolfo Lopez de Munain es va basar en Actualització en la Distròfia Miotónica.

Es va indicar que la Distròfia Miotónica DM1, és una malaltia autosomica dominant, sent una de les de major prevalença en el món.

La malaltia, té un quadro clínic variable amb l'edat i presenta signes tipus, Cognitiu, Endocrins, Cardíacs, i Oftalmològics.



de El grau de severitat de la malaltia diversa amb el nombre de repeticions CTG en el rang de 50-80 repeticions portadors asimptomàtics, a més de 2.000 repeticions sent en aquests casos més severa quant major és el nombre de repeticions.

## 4).- A continuació va intervindre el Dr. Rubén Artero, la ponència del qual, va versar sobre Modificadors químics i genètics en un model DM1.

Es va manifestar que les expansions de repeticions CTG, no codificantes interferixen amb l'activitat de les proteïnes humanes Musclebind-like (MBLN), la falta de funció de les quals contribuïx significativament a la distròfia miotonica tipus 1(DM1).

Per al seu estudi s'està desenrotllant un model en Drosophila per expressió de 60 i 480 repeticions CUG en el context d'un RNA no traduïble. Aquestes mosques reproduïxen aspectes de la patologia, en particular acumulació nuclear de RNA CUG, degeneració muscular.

S'està investigant en aquests moments a través de la Fundació Genoma Espanya, en nous rastrejos genètics i químics, els descobriments dels quals proporcionaran noves pistes sobre el mecanisme de patogènesi de la DM1, així com molècules candidates addicionals potencialment terapèutiques contra aquesta malaltia.

## 5).-La següent Ponència, la va impartir el Dr. José Berciano i es va basar en les Neuropaties hereditàries: avanços recents.

La ponència se centre específicament en el Charcot-Marie-Tooth (CMT) en ser la més freqüent de les neuropaties, l'índex de prevalença situa al CMT en 28 casos per cada 100.000 habitants.

Hi ha diferents formes de manifestar-se com una malaltia autosomica dominant (CMT1), autosomica dominant axonal (CMT2), autosomica recessiva (CMT4), autosomica recessiva (AR-CMT2), i altres formes tipus (CMT-X).

Les característiques de cada una d'elles van en funció de la velocitat motora de conducció, així la CMT1, es caracteritza per una MCV en el nervi de menys de 38m/s, mentres que la CMT2 supera els 38m/s.

Hi ha altres manifestacions amb MCVs entre 25 i 45 m/s, les quals són conegudes com CMT-ID, amb altres símptomes de transmissió

## 6).- Una altra de les Ponències, va ser la del Dr. Vicente Timmerman, que va versar Desvelant la Genètica Molecular i la Biològica de les Neuropaties Hereditàries.

Va manifestar que la més comuna de les Neuropaties Perifèriques és la malaltia de Charcot-Marie-Tooth (CMT).

La CMT, és clínica i genèticament molt variada.

Amb els avanços recents de la genètica molecular han indicat, que més de 40 loci, han sigut localitzats en 35 gens clonats. Distintes mutacions en l'aminoàcid tRNA, han sigut analitzades i s'estan provant algunes respostes relacionades amb el CMT i altres Neuropaties.

7) Proteïnes sarcoméricas i miopaties dista'ls, va ser la ponència presentada pel Dr. Bjarne Udd. S'indica que un increment del nombre de gens ha sigut associat amb músculs afectats mostrant un predomini de miopaties dista'ls i una evolució major de la malaltia.

La major part de les miopaties són distròfies, perquè existixen desordenes amb progressiva pèrdua de força.

Existixen mes 20 diferents manifestacions de miopaties dista'ls.

S'apunta que en aquests moments s'estan analitzant els gens amb defecte i els músculs afectats, obrint noves opcions per a teràpies aplicades.

8).-Distrofina i sarcoglicanos, va ser la ponència presentada per la Dra. Carmen Navarro.

La identificació del gen de la Distrofina i de la proteïna codificada, va obrir una nova llum en la investigació de la patologia neuromuscular.

La Distrofina, proteïna deficitària en la DMD i en la DMB, és un component del citosquelet, hi ha diversos integrants en el complex de proteïnes associats a la distrofina.

Les distròfies musculars relacionades amb el dèficit de sarcoglicanos són clínicament variables en relació a l'edat de començament i gravetat del quadro clínic.

En aquests moments el coneixement de les proteïnes del múscul esquelètic i dels seus gens codificants han fet possible l'estudi d'un elevat nombre de distròfies musculars, l'adequat consell genètic és imprescindible en aquest tipus de Malalties.

9).-Avanços en l'Esclerosi lateral amiotròfica, presentat pel Dr. Jesús Mora.

L'avanç en el coneixement de la patogènia de la ELA, està creixent exponencialment, amb la localització del gen mutat en alguns casos de la ELA familiar.

La proteïna TDP-43 alterada ha sigut identificada i està sent estudiada.

Nous gens mutats estan sent identificats en casos familiars i estudis amplis del genoma busquen polimorfismes nucleòtids.

En aquests moments encara que no s'ha demostrat fins i tot eficàcia terapèutica amb nous fàrmacs, hi ha moltes molècules potencialment beneficioses en estudi, i la teràpia pal·liativa ha millorat les condicions de vida dels pacients.

Els avanços en el desenrotllament de cèl·lules troncales i la seua experimentació en animals són constants i cada vegada més pròxims a l'experimentació humana.

10).-TDP-43 en les Malalties Neuromusculars, ponència presentada pel Dr. Isidre Ferrer.

Es presenta la ponència com el coneixement del TDP-43, com a aplicació en el coneixement de la ELA.

Anormalitats en el TDP-43 han sigut conegudes en la malaltia d'Alzheimer.

S'estan realitzant assajos per a conèixer la pèrdua del TDP-43 en les cèl·lules afectades.

11).- Diagnostique Preimplantacional, realitzada la ponència pel Dr. Julio Martin.

El DGP, com actualment es coneix, es realitza a partir d'una cèl·lula biopsiada de l'embrió en el seu tercer dia de desenrotllament in Vitro. Els embrions lliures de l'anomalia genètica baix estudi són els candidats a ser transferits a l'úter matern.

S'han realitzat estudis a 97 parelles, amb risc d'ENM. S'han realitzat extraccions de sang a 389 persones. D'aquestes persones estudiades s'han vist que 38 estaven en risc de contraure la malaltia.

En total dels 156 diagnòstics embrionaris, s'ha vist que (63 corresponen a DM1, 35 per a AME, 19 amb DMD/DMB, 10 amb CMT1, 8 amb SCAs, 6 amb DFEH i 15 d'altres ENM).



A hores d'ara han nascut 32 xiquets/es lliures de la malaltia, i altres gestacions estan en curs.



La DGP en ENM, té una demanda elevada s'i la seua aplicació permet previndre les distintes malalties en parelles amb alt risc, que no volen optar per un diagnòstic prenatal.

12).- Aproximació al tractament de les miopaties metabòliques: l'exemple de la malaltia de McArdle, ponència presentada pel Dr. Antoni Andreu.

Al començament de la seua intervenció es va comentar que sobre el 50% de les mutacions d'aquesta malaltia s'ha produït en la població del Caucas. Les mutacions resultants del PTC podrien provar la degradació del mRNA, a través d'un mecanisme poc conegut en aquesta malaltia.

La investigació en aquesta malaltia està avançant en el sentit de l coneixement de les mutacions del PTC. Hi ha diferents mutacions causants

En aquesta malaltia el gen PYGM s'està investigant amb diferents aproximacions terapèutiques, que fa esperançador els resultats obtinguts.

13).- Alo-trasplantes i anticossos monoclonals en les ENM, aquesta ponència va ser presentada per la Dra. Isabel Illa.

Les Malalties Mitocondrials Neurogastrointestinales Encefalopaties (MNGIE), la malaltia es produïx com a conseqüència de la mutació del gen TYMP, produïx disfuncions respiratòries, és progressiva i no té teràpia específica encara que s'estan desenrotllant diferents investigacions.

Al novembre del 2008, es va celebrar a Berna un Congrés en el qual es van exposar diferents actuacions en aquesta Malaltia, establint-se una sèrie de guies i tractaments sobre 9 pacients els resultats de la qual van ser esperançadors.



Una estabilització en aquesta malaltia fruit d'alguns trasplantaments, han resultat molt satisfactoris.

14).- Teràpia gènica en la Distròfia muscular de Duchenne, ponència impartida pel Dr. Luis Garcia.

La intervenció es va basar en els estudis i assajos que s'estan efectuant a Holanda en fase 2, injectant en la pell, controlant el nivell de la proteïna que s'injecta, els resultats són esperançadors. Hi ha tres químiques per a abaixar la toxicitat de les molècules. Els experiments van ràpids.



Dra. Isabel Illa

Hi ha limitacions i depén de l'estructura del gen, i no hi ha rebuig.

En aquests moments el bot de l'exón 22 al 24 funciona. Es pot fer també del 55 al 56.

Es canvia el 23 pel 24 duplicat sincronitzant el bot.

Estan desenrotllant l'optimització AAV (U7) en els últims dies.

Amb la proteïna S107, el múscul que no té força presa mes força.

En aquests moments estan investigant amb el pas del 51 al 53.

S'estan desenrotllant aquestes proves en pacients que es troben en cadires de rodes.

Els desenrotllaments preclínics són molt costosos en temps i una vegada desxifrats els de l'exón 51, els altres aniran més ràpids.

15).- La ponència següent la va impartir el Dr. Jack Puymirat i va tractar sobre la Distròfia mio-tònica tipus 1. Com abordar el tractament.

Va començar la ponència indicant que la prevalença d'aquesta malaltia és d'1 per cada 5.000 persones a nivell mundial.

Va mostrar diferents diapositives amb estadístiques d'incidències cardiovasculars i cas-cades en funció del nombre de repeticions CTG.



Dr. Luis García - França

Es té coneixement que un dels problemes que actualment s'està tractant d'investigar és la forma de reduir la proteïna DMPK-

Per a això s'estan desenrotllant Estratègies Terapèutiques.

1.Exón Skipping.Injecció exón addicional, té limitacions, perquè no en totes les patologies es pot corregir.

2.Restauració de les Proteïnes Desregulades, té limitacions.

3.Neutralització del RNA tòxic

S'està treballant en el disseny d'un RNA antisentit, es disminueix entre un 70 i un 75% els nivells mutants, en ratolins ja s'ha experimentat amb èxit i s'està pendent de realitzar en sers humans, en l'entorn dels 300 CTG. Injeccions intramusculars reduint en un 20% el DMPK.Hi ha una relació entre el DMPK i el RNA antisentit.Aquestes investigacions es van a realitzar en aquest mes de juny.



L'estratègia en un RNA antisentit és a curt termini i s'està desenrotllant en USA i amb una sola injecció s'han obtingut reduccions d'entre el 50 i el 90 % de DMPK.

En un futur pròxim, es van a intensificar els estudis del RNA antisentit, mitjançant injeccions d'aplicació més ràpida a Distròfies Miotòniques de forma congènita. Es van a estudiar amb profunditat les Teràpies Antisentit.

Altres estudis per al tractament de la DM1 basant-se en rhIGF1, miostatinas, validant-se en el món animal.

Com a conclusió final per part del Dr.Puymirat, assenyala la importància d'establir un Gran Grup que estiga afectat per DM1, per a investigar tota l'aplicació que s'està desenrotllant.

16).-Genètica molecular i tractament de les neuropaties hereditàries. Impartida pel Dr. James Lupski.

S'estan produint grans avanços en la comprensió de la genètica molecular, aquests fets han revolucionat els diagnòstics, amb diagnòstic prenatal.

En alguns experiments s'han administrat per via oral (curcumin), aquests medicaments han fet millorar l'estat d'algunes persones afectada



## RESUM I CONCLUSIONS.-

Com a resum final del SIMPOSI, va fer la síntesi el Dr. Adolfo Lopez de Munain, ressaltant la important participació, tant de Ponents de prestigi en aquest SIMPOSI com de Professionals, així com de persones afectades i familiars va servir també com a aclariments a diferents preocupacions sobre l'estat actual de la teràpia en les ENM, en el que la FUNDACIÓ RAMON ARECES, ens ha prestat l'ajuda i col·laboració, manifestant que en els pròxims dos anys puga ser celebrat una nova edició, per a donar a conèixer l'avaluació de l'estat actual de la Investigació i el seu desenrotllament.



*Aquest resum, està realitzat des del punt de vista, de les dades preses en la diferents intervencions en el SIMPOSI, i pot en algun cas no tindre el caràcter científic del mateix, però el que he tractat és de donar a conèixer d'una manera resumida allò que s'ha tractat en les distintes intervencions.*

**(mes informació del simposi)**

### **SIMPOSI INTERNACIONAL ENFERMETATS NEUROMUSCULARS- FUNDACIO ARECES, Madrid 28-29 Maig 2009**

Font: Internet

*Durante el pasado 28 y 29 de Mayo, se celebró en el salón de actos de la Fundación Areces de la calle Vitrubio en Madrid, el Simposium Internacional sobre Enfermedades Neuromusculares organizado por la propia Fundación Areces con la colaboración de la Fundación Isabel Gemio y la Fundación ASEM.*

*Asistieron al Simposium más de 300 personas entre las que se encontraban numerosos afectados, así como profesionales implicados en el estudio y tratamiento de estas enfermedades. El programa científico coordinado por la Dra. Illa del Hospital Sant Pau de Barcelona, la Dra. Carmen Navarra del Hospital do Meixoeiro de Vigo y el Dr. López de Munain del Hospital Donostia, contó con un elegido elenco de investigadores nacionales y extranjeros.*



*El Simposium fue inaugurado por el Prof. Rodríguez Villanueva del Consejo Científico de la*



Fundación Areces y fue moderado por destacados investigadores como el Dr. Francesc Palau, Director del CIBER de Enfermedades Raras, el Dr. Joaquín Arenas del Fondo de Investigaciones Sanitarias y el Dr. Eduardo Gutierrez Rivas del Hospital Universitario 12 de Octubre de Madrid.

En el Simposium se repasaron los conocimientos actuales de las enfermedades neuromusculares más frecuentes que afectan en conjunto a más de 50.000 españoles.

En relación a la distrofia facioescapulohumeral (DFEH), el Profesor Juan Vilchez del Hospital La Fe de Valencia, repasó de los aspectos clínicos más destacables de esta entidad. Esta distrofia, transmitida con una herencia autosómico dominante y con una prevalencia de 1:20.000, es la tercera enfermedad neuromuscular más frecuente tras las distrofinopatías y la distrofia miotónica tipo 1. Desde el punto de vista clínico, la DFEH se caracteriza por un patrón de distribución de la debilidad bastante peculiar que afecta a la musculatura facial y los músculos fijadores de la escápula, con un grado de afectación variable de la musculatura de brazos, tronco y extremidades inferiores. El síntoma inicial más común es la dificultad para levantar los brazos por encima de la horizontal que aparece generalmente en la adolescencia o en adultos jóvenes. En ese momento, la exploración pone de manifiesto una escapula alata y una debilidad facial que generalmente ha pasado desapercibida para el paciente. La musculatura extrínseca ocular y la bulbar esta preservada. Los músculos respiratorios están debilitados en el 1% de los individuos afectados. La progresión de la enfermedad es muy variable con casos que permanecen ambulantes por encima de los 70 años y otros que pierden la capacidad de andar a los 20 años. Hay una pequeña proporción de casos que debutan de manera congénita o en etapas precoces de la infancia. Estos casos que generalmente son esporádicos, tienen una evolución severa y precisan precozmente de silla de ruedas antes de la adolescencia. Las manifestaciones extramusculares más comunes son la hipoacusia para los sonidos de alta frecuencia y las telangiectasias retinales generalmente subclínicas, que ocurren en el 75% y 60% de los casos respectivamente. En los casos más severos, las anomalías de la vascularización retiniana pueden provocar exudados y un desprendimiento (síndrome de Coats). La afectación cardíaca observada en aproximadamente el 5% de casos se limita a arritmias atriales que raramente precisan tratamiento. El retraso mental y la epilepsia se han reportado de manera anecdótica, pero recientemente se ha puesto de manifiesto la existencia de algunos trastornos cognitivos que cursan de manera subclínica. La mayoría de casos con DFEH son familiares, pero hasta un 10% de los casos son esporádicos. Dentro de una familia existe una gran variabilidad en la expresión clínica de los portadores de la mutación y en ocasiones parece observarse el fenómeno de anticipación genética. El diagnóstico clínico es relativamente simple en los casos más típicos con un patrón de herencia congruente, y confirmado molecularmente, con lo que generalmente no es necesario realizar una biopsia muscular que además suele arrojar datos muy inespecíficos. El Profesor Nicola Levy del Hôpital des Enfants de la Timone de Marsella, expuso los últimos avances en el diagnóstico de esta enfermedad con la utilización de un procedimiento no radiactivo basado en el principio del molecular combing y que permite diferenciar las deleciones de otras regiones homólogas del cromosoma 4 y acortar el período de diagnóstico. El diagnóstico standard pone de manifiesto una deleción de la región D4Z4 en 4q35. Este procedimiento es altamente sensible (95%) y específico (95%). A pesar de la identificación del defecto genético subyacente, los efectos patológicos del mismo son en buena parte, desconocidos. No existe una explicación de cómo esta alteración en 4q35 da lugar a la clínica neuromuscular. No existen tratamientos eficaces pero si existen intervenciones no farmacológicas posibles para corregir las limitaciones mecánicas que la enfermedad produce.



En relación a la distrofia miotónica (DM1 y DM2), otra de las enfermedades neuromuscu-

lares más frecuentes, el Dr. López de Munain del Hospital Donostia de San Sebastián, hizo un repaso general de los aspectos clínicos más destacados de esta compleja enfermedad, de sus variantes genéticas, de su epidemiología y de su experiencia con los trastornos cognitivos y con los cambios en el tamaño de expansión en relación al sexo del progenitor transmisor. Se repasaron algunos aspectos menos conocidos de la clínica de esta enfermedad como el dolor, la somnolencia, la fatiga o los trastornos cardíacos asociados. La distrofia miotónica es una entidad clínica con 2 variantes genéticas (DM1 y DM2) transmitida con herencia autonómica dominante y penetrancia muy variable. Es una enfermedad muy prevalente en todo el mundo, con algunos agregados locales y presenta una gran variabilidad en su edad de inicio así como en el repertorio de síntomas; musculares (debilidad y miotonía), cognitivos, endocrinológicos, cardíacos y oftalmológicos. El defecto molecular subyacente consiste en una expansión inestable de un triplete CTG en el extremo 3' de la región no codificante de el gen DMPK. La gravedad y precocidad de la aparición de los síntomas se correlaciona con el tamaño de la expansión; desde las 50-80 repeticiones de lo casos con mínima afectación, a las más de 2000 copias de los casos congénitos muy afectados. Existe un crecimiento de esta amplificación de una generación a otra, dando base molecular al fenómeno de anticipación genética con una transmisión de los casos congénitos casi exclusivamente a través de las madres. Existen muchas evidencias que sugieren que la enfermedad se debe a la acumulación nuclear de RNAs de diversos genes retenidos por los tractos CUG derivados de la transcripción de la expansión del triplete CTG. Recientemente, varios trabajos han revisado la frecuencia y gravedad de los trastornos cardíacos presentes en la DM1, a veces potencialmente graves (riesgo de muerte súbita) en ausencia de un trastorno neuromuscular muy grave. Esto obliga a revisar los protocolos de seguimiento clínico actualmente vigentes. Otros trabajos han subrayado la presencia de otros problemas clínicos como la excesiva somnolencia diurna, la paresia intestinal, los riesgos anestésicos, la fatiga o el dolor presente tanto en DM1 como en DM2.

Sobre esta misma enfermedad, el Profesor Rubén Artero de la Universidad de Valencia, desgranó toda la línea de investigación sobre la enfermedad desarrollada por su grupo, sobre un modelo de enfermedad en *Drosophila Melanogaster*. Las expansiones de repeticiones CTG no codificantes interfieren con la actividad de unas proteínas humanas denominadas Muscleblind-like (MBNL), cuya falta de función contribuye significativamente a la distrofia miotónica tipo 1 (DM1). Para entender el mecanismo por el que estas expansiones resultan tóxicas, el Dr. Artero y su equipo han desarrollado un modelo en *Drosophila* por expresión de 60 y 480 repeticiones CUG en el contexto de un RNA no traducible. Estas moscas reproducen aspectos de la patología, en particular acumulación nuclear de RNA CUG, degeneración muscular, desregulación del proceso de splicing alternativo y reducción de la función muscleblind (*mb1*) in vivo. La expresión dirigida de repeticiones CUG a los precursores del ojo de *Drosophila*, o a la estructura cerebral cuerpo de seta, es tóxica y conduce a ojos externamente rugosos y semiletalidad, respectivamente. Estos fenotipos se han empleado para identificar modificadores genéticos y químicos de la toxicidad a repeticiones CUG identificando varios procesos celulares potencialmente alterados por estos RNAs tóxicos (tales como la apoptosis, la interferencia por RNA, o la adhesión celular) así como compuestos químicos capaces de suprimir el fenotipo de semiletalidad (agentes antiinflamatorios no esteroideos o drogas que afectan al metabolismo del calcio y del sodio). Dentro de un proyecto coordinado auspiciado por la Fundación Genoma España, este grupo está actualmente trabajando en nuevos rastreos genéticos y químicos cuyos descubrimientos proporcionarán nuevas pistas sobre el mecanismo de patogénesis de la DM1 así como moléculas candidatas adicionales potencialmente terapéuticas contra esta enfermedad.



Dr. Berciano

Sobre las neuropatías periféricas hereditarias que englobamos dentro de la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, hubo 3 intervenciones. En la primera de ellas a cargo del Profesor Berciano del Hospital Universitario Marqués de Valdecilla de Santander, se revisó la gran complejidad de este extenso conjunto de enfermedades con diferentes genes, patrones de herencia y fenotipo implicados. Básicamente, estas neuropatías se dividen en 2 grandes grupos: i/ síndromes en que

la neuropatía es la manifestación única o principal de la enfermedad (enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (CMT) (también denominada como neuropatía hereditaria sensitivo-motora), y trastornos relacionados; y ii/ síndromes en los que la neuropatía es parte de un trastorno multisistémico (p. ej. las ataxias hereditarias o las porfirias). El Profesor Berciano se centró en su intervención en el primer grupo, que es la neuropatía hereditaria más frecuente con más de 28 casos por cada 100,000 habitantes en España. Desde un punto de vista clínico este grupo se clasifica de forma dual de acuerdo con los aspectos clínico-genéticos y los hallazgos neurofisiológicos. Hay formas autosómico dominantes desmielinizantes (CMT1), formas autosómico dominantes axonales (CMT2), formas autosómicas recesivas desmielinizantes (CMT4, que incluye la variedad descrita por Dejerine y Sottas), formas autosómico recesivas axonales (AR-CMT2), y formas ligadas al cromosoma X (CMT-X). Electrofisiológicamente, CMT1 se caracteriza por velocidades de conducción en el nervio mediano inferiores a 38 m/s, mientras que en la CMT2 es mayor de 38 m/s. Hay formas intermedias con VCM entre 25 y 45 m/s, que se denominan con el acrónimo CMT-ID tanto con herencia dominante como ligada al cromosoma X. Con el desarrollo de las técnicas de ligamiento se han encontrado más de 50 loci con casi 30 genes ya clonados asociados a diferentes fenotipos. El Profesor Berciano propuso un esquema simplificado de algoritmo diagnóstico basado en los datos de herencia y los datos neurofisiológicos, ponderando la probable implicación de los diferentes genes en función de los datos étnicos o la frecuencia relativa de cada uno de ellos. Estos genes codifican para proteínas implicadas en diferentes rutas metabólicas implicadas en i/ el desarrollo y mantenimiento de la estructura miélinica; ii/ biosíntesis proteica, liberación y degradación; iii/ endocitosis, dinámica de membranas y vesículas incluyendo las mitocondrias; y iv/ el papel crucial del citoesqueleto. Finalmente se comentaron los resultados negativos del recientemente concluido ensayo terapéutico con ácido ascórbico.



El Profesor Vincent Timmerman de la Antwerpen Universiteit de Bélgica revisó las bases moleculares de la CMT cuyo espectro mutacional se encuentra recogido en una página web (<http://www.molgen.ua.ac.be/CMTMutations/>). La identificación de los genes implicado es el primer paso para comprender la compleja interacción de proteínas en los procesos biológicos de mielinización, interacción entre célula de Schwann y el axón, estructura del citoesqueleto o el transporte axonal. Un cierto número de genes (p. ej. PMP22, MPZ, GJB1) se expresan en las células de Schwann, mientras que otros se expresan en la neurona (p. ej. NEFL). Algunos genes se expresan de manera ubiquitaria como los HSPB1 y HSPB8 asociados a una neuropatía distal axonal motora. Estas mutaciones causan agregación de proteínas, alteración de los neurofilamentos y finalmente, muerte celular. Mutaciones en los genes Aminoacil-tRNA-sintetasas GARS and YARS (enzimas esenciales de la biosíntesis de las proteínas celulares), se ha asociado con distintos tipos de neuropatías CMT.

El Profesor Lupski del Baylor College de Houston, focalizó su intervención en los fundamentos moleculares de la terapia ensayada con curcumina. Su grupo demostró recientemente que la administración oral de curcumina disminuye de manera significativa la apoptosis de las células de Schwann y mitiga el fenotipo de un modelo animal de neuropatía (Trembler-J (TrJ) de una manera dosis-dependiente. Para identificar las rutas implicadas en este efecto terapéutico en el modelo TrJ, el grupo del Profesor Lupski realizó un estudio comparativo de los perfiles de expresión génica en el nervio ciático de ratones TrJ tratados y no tratados con curcumina. La administración de curcumina se asociaba con la expresión de muchas proteínas tipo heat-shock que reducen el stress del retículo endoplásmico rugoso, abriendo nuevas vías de estudio para ulteriores desarrollos terapéuticos.

El Dr. Toni Andreu del IDIBELL (Barcelona), revisó en su intervención los resultados obtenidos por el consorcio español de estudio de la glucogenosis tipo V o enfermedad de McArdle. Casi el



35%

de todas las mutaciones identificadas en el gen que codifica para la miofosforilasa muscular (PYGM) inducen un codón-stop prematuro (PTC), siendo la mutación p.R50X, la encontrada en más del 50% de los alelos mutados en poblaciones de origen caucásico. Este tipo de mutaciones pueden poner en marcha la degradación del mRNA a través del mecanismo de nonsense mediated decay (NMD). Para investigar si este mecanismo afecta los niveles de transcritos que contienen

las mutaciones en PYGM, el grupo español ha estudiado a 28 pacientes con enfermedad de McArdle portadores de 17 mutaciones diferentes con PTC en el 77% de sus alelos, encontrando que el 92% de los pacientes presentaban NMD. La mutación en p.R50X presentaba este descenso en todos los fenotipos. Otras mutaciones que producían codón-stop y NMD eran: p.L5VfsX22, p.Q73HfsX7, p.E125X, p.N134KfsX161, p.W388SfsX34, p.R491AfsX7 y p.D534VfsX5. Las mutaciones tipo missense y la mutación p.E797VfsX19, localizada en el último exón, no estaban afectadas por este mecanismo. Algunas mutaciones como p.A704V y p.K754NfsX49 son excepciones a este mecanismo. El alto índice de mutaciones que tienen este mecanismo fisiopatológico sugiere que este es el mecanismo fundamental en la enfermedad de McArdle, lo que abre una vía terapéutica con compuestos capaces de interferir en este mecanismo.



El Dr. Julio Martín del Instituto Valenciano de Infertilidad (IVI) expuso las posibilidades actuales del diagnóstico preimplantacional aplicado a las enfermedades neuromusculares. La evolución permanente de las técnicas de reproducción asistida y biología molecular ha permitido incorporar como parte fundamental de las mismas el estudio genético de embriones de parejas con riesgo de transmitir alteraciones genéticas a su descendencia. Estos estudios se conocen genéricamente como diagnóstico genético preimplantacional (DGP). El DGP se realiza a partir de una célula biopsiada del embrión en su tercer día de desarrollo in vitro.

Los embriones libres de la anomalía genética bajo estudio son los candidatos a ser transferidos al útero materno. Esta técnica que sólo es aplicable a aquellos casos de distrofias donde se conoce el defecto molecular subyacente en los progenitores, tiene una eficiencia decreciente a partir de los 38-40 años de edad maternal. Dada la prevalencia estimada de las enfermedades neuromusculares hereditarias (1/3500), en el programa de DGP las enfermedades neuromusculares hereditarias representan un grupo de indicaciones mayoritario, incluyendo enfermedades monogénicas comunes como la distrofia miotónica 1, atrofia muscular espinal, distrofia muscular de Duchenne/Becker, Charcot-Marie-Tooth tipo 1A, entre otras. Independientemente de la elevada heterogeneidad genética desde punto de vista mutacional (mutaciones puntuales, expansión de tripletes, duplicación de regiones génicas, etc) el análisis genético de los blastómeros mayoritariamente se basa simultáneamente tanto en aproximaciones directas como indirectas. Hasta la fecha en el IVI se han estudiado 97 parejas con riesgo para enfermedad neuromuscular hereditaria y realizado tratamiento de reproducción asistida con aplicación de DGP. En total se ha realizado extracción de sangre a 389 individuos. Tras la extracción del ADN genómico se realizaron los análisis de confirmación de mutaciones y de haplotipo para los distintos marcadores polimórficos según los genes de interés (DMPK: D19S219, D19S112; SMN1: D5S629, D5S679, C212, C272; CMT1a: AFM191, MFD41, RM11, 4A, 9A, 9B; FSHD: D4S2930, D4S1523, D4S2299, etc.). De las 97 parejas estudiadas, 38 presentaban riesgo de transmitir DM1, 21 para AME, 10 para DMD/B, 7 para CMT1a, 3 para ataxias hereditarias (SCA1 y SCA3), 5 para distrofia facioescapulohumeral (DFEH) y 13 para otras enfermedades neuromusculares. En total, para enfermedades neuromusculares, se han realizado 156 diagnósticos embrionarios (63 correspondientes a DM1,





35 para AME, 19 con indicación de DMD/B, 10 por riesgo de CMT1A, 8 para SCAs, 6 por DFEH, y 15 ciclos DGP para otras enfermedades neuromusculares). Se realizó transferencia en 145 ciclos (86%) obteniéndose 48 gestaciones (33% por transferencia; 30% por ciclo iniciado). Hasta Mayo de 2009 han nacido 32 niños/as libres de la enfermedad, con otras gestaciones en curso aún. En conclusión, el DGP de enfermedades neuromusculares hereditarias en España tiene una demanda elevada y su aplicación permite prevenir las distintas enfermedades en parejas con alto riesgo que no quieren optar por un diagnóstico prenatal.

En el Simposium hubo 2 intervenciones relacionadas con la esclerosis lateral amiotrófica (ELA). En la primera de ellas, el Dr. Jesús Mora del Hospital Carlos III de Madrid, actualizó el conocimiento científico sobre la ELA con expresión de los genes implicados en las formas familiares y las hipótesis sobre diferentes tóxicos implicados en su desarrollo, así como a diferentes ensayos terapéuticos. Los avances en el conocimiento de la patogenia de la ELA se están acumulando de manera exponencial, con la localización del gen mutado en algunos casos familiares que afecta a la enzima antioxidante sulfato dismutasa 1 y el subsecuente desarrollo de animales transgénicos.

Casi simultáneamente se observaron alteraciones excitotóxicas por captación defectuosa del glutamato y el efecto moderadamente beneficioso del riluzol, en uno de los primeros ensayos clínicos que siguieron a la definición clínica y diagnóstica de la enfermedad en la reunión de El Escorial. En lo que va de siglo XXI, se van conociendo la acción de la neuroinflamación por la microglía en el mantenimiento y desarrollo del proceso inicial, el papel significativo de los astrocitos en la inicio del daño de motoneurona, la presencia de agregados citosólicos de proteína mutada o mal plegada y sus consecuencias tóxicas, la afectación mitocondrial y del transporte axoplásmico y la cascada de eventos que llevan a la muerte neuronal. La proteína TDP-43 alterada ha sido identificada como principal componente de los agregados proteicos en la ELA esporádica, y su papel metabólico en la transcripción del ARN y tóxico en la enfermedad está en estudio. Nuevos genes mutados están siendo identificados en casos familiares, cuyos efectos metabólicos son objeto de investigación, y estudios amplios del genoma buscan polimorfismos en nucleótidos. Se investigan marcadores de enfermedad y también hipótesis causales exógenas. Mientras que no se ha demostrado aún eficacia terapéutica de nuevos fármacos, hay muchas moléculas potencialmente beneficiosas en estudio mientras que la terapia paliativa ha mejorado las condiciones de vida de los pacientes.

Esperem, que aquesta informació, siga del major intertès per a vosaltres.

Aquest informe no s'ha traduït al valencià per la seua complexitat tècnica i per a evitar errors de traducció que puguen alterar el seu significat.

# PRIMER ESTUDI A ESPANYA

- \* Les malalties rares tarden una mitjana de cinc anys a diagnosticar-se
- \* El 45% dels pacients no se senten satisfets amb l'atenció sanitària rebuda
- \* Los afectats suporten un cost econòmic per la seua patologia d'uns 366 euros al mes

La gran majoria no disposa de medicaments específics per al seu tractament

LAURA TARDÀ (font: El Mundo- Internet 20/05/2009 )

MADRID.-

Pelegrins i fora del Sistema Nacional de Salut. Així és com se senten els afectats per malalties rares a Espanya. Prop de la mitat d'ells ha hagut de desplaçar-se fora de la seua ciutat diverses vegades a la recerca del seu diagnòstic i, finalment, no ho obtenen fins a cinc anys després d'aparèixer els primers símptomes, a vegades, fins una dècada més tard.

Per primera vegada s'ha realitzat un estudi espanyol sobre la situació a què cada dia s'enfronten els afectats i els seus familiars. "Ara ja no parlem de dades hipotètiques ni d'estadístiques europees. Conèixer la nostra realitat ens permet buscar solucions. De fet, s'han tingut en compte moltes de les nostres peticions en l'esborrany de l'Estratègia Nacional de Malalties Rares que el Ministeri de Sanitat ha presentat i que, en principi, s'aprovarà el pròxim 3 de juny", explica Rosa Sánchez de la Vega, presidenta de la Federació Espanyola de Malalties Rares (FEDER).

Segons l'estudi ENSERio, realitzat per FEDER i l'Obra Social Caixa Madrid, prop del 40% d'aquestes persones ha hagut d'eixir de les seues ciutats més de cinc vegades i el 17% no ho ha pogut fer, encara que ho haja necessitat. La desinformació metgessa i científica és la principal causa. "No hi ha especialistes, falta experiència i el coneixement és escàs". Més del 45% no s'ha sentit satisfet amb l'atenció sanitària rebuda, principalment, pel desconeixement del professional.



Aquesta situació desemboca en "diagnòstics erronis o retardats igual que un tractament tardà i, en alguns casos nocius [perquè la malaltia s'agreuja]", assenyala Claudia Delgado, directora de FEDER.

Enrique compta la seua experiència com a familiar. "Tinc una xiqueta de tres anys i mig i encara estem pendants d'un diagnòstic. Hem passat de consulta a consulta i sempre has de començar a comptar la història des de zero. És molt dur i ens

sentim molt impotents".

## Alt cost econòmic

Tenint en compte que la Seguretat Social no cobreix tots els fàrmacs necessaris per al tractament d'aquest tipus de malalties cròniques (per al 36% la cobertura sanitària és escassa o nul·la), l'informe també reflecteix les repercussions econòmiques en aquests pacients.

El cost del diagnòstic, inclosos els desplaçaments, i tractament de la malaltia suposa prop del 20% dels ingressos anuals de cada família, la qual cosa significa una mitjana de més de 350 euros al mes

De nou, la desinformació és la responsable. "Provoca que no es troben ni es revisen les prestacions de tractaments arreplegats dins de la cartera de serveis del sistema nacional de salut", indiquen des de la FEDER. Aquesta cartera no inclou alguns productes terapèutics (cremes protectors de la pell), ni ajudes tècniques que resulten imprescindibles.

Malena, una dels tres milions d'afectats a Espanya, explica que la seua malaltia (esclerodèrmia) li ha obligat a tirar mà d'algunes ajudes tècniques bàsiques en la seua vida. "Tinc una plataforma en ma casa i el meu cotxe està adaptat per a la cadira de rodes i tot açò ho pague jo. A més, porte una alimentació especial perquè en el seu dia em van llevar l'esòfag. Molts dels productes no els subvenciona la Seguretat Social".

L'accés als medicaments és un altre dels grans reptes. Una de cada quatre persones té difícil o impossible accedir als productes que necessita, bé per un preu excessiu (48%), falta d'existències (31%) o s'ha d'aconseguir en un altre país (23%).

Només un 6% dels afectats pot utilitzar medicaments òrfens, és a dir, fàrmacs que no estan comercialitzats per la indústria farmacèutica per motius de rendibilitat, però que ajuden a tractar aquest tipus de malalties minoritàries. La resta dels pacients no disposa de cap fàrmac específic. "A Europa, de tots els medicaments designats, tan sols el 43% ha sigut autoritzat per a la seua comercialització", comenta Claudia Delgado.

El 77% de les persones amb malaltia rara s'ha sentit discriminat en alguna ocasió, tant en l'àmbit de l'atenció sanitària com en el laboral, educatiu, les activitats diàries i el temps d'oci.

Davant d'aquesta situació, FEDER aposta per la creació de centres de referència coordinats a nivell nacional i europeu amb equips multidisciplinaris. "És l'única forma d'obtenir atenció sanitària de qualitat", insisteix Rosa Sánchez de la Vega







## Científics del CIBERER destaquen importància investigació en malalties rares

La investigació per a detectar l'origen i desenrotllament de les malalties rares -les que no afecten més de 5 de cada 10.000 persones- és 'transcendental' per a afrontar-les, segons han destacat els científics adscrits al Centre d'Investigació Biomèdica en Xarxa sobre Malalties Rares (CIBERER).

Els investigadors principals dels 47 grups científics adscrits al CIBERER s'han reunit en Carmona (Sevilla) per a intercanviar experiències, en la primera reunió científica d'aquest CIBER, un dels set creats pel Ministeri de Salut per a fomentar la investigació biomèdica d'excel·lència en xarxa dirigida a les malalties més prevalents.

El coordinador d'aquestes jornades i investigador principal d'un dels 47 grups de treball del CIBERER, Plácido Comes, professor de la Universitat Pablo d'Olavide de Sevilla, va destacar hui a Efe que la reunió ha definit i coordinat els aqueixos de les investigacions que aquest CIBER afrontarà durant els pròxims cinc anys.

Comes va subratllar les dificultats de la investigació sobre les malalties rares -quasi totes, d'origen genètic- perquè presenten 'patologies molt diverses i disperses, sobre les quals no hi ha molts malalts i a les que, a vegades, no es pot accedir fàcilment a les seues causes'.

'És una investigació complexa i dispersa, perquè són malalties genètiques molt diverses i el món del genoma és tan ampli que qualsevol modificació pot degenerar en una nova malaltia', va afegir.

De fet, només a Espanya s'han catalogat unes 5.000 malalties rares, que afecten uns 20.000 pacients.

Va subratllar també que aquestes malalties mitocondrials es traduïxen en múltiples patologies, a vegades amb una mateixa simptomatologia encara que les seues causes genètiques siguin diferents.

Comes va destacar la importància que aquestes investigacions bàsiques es relacionen amb la pràctica clínica, un altre dels objectius fundacionals dels CIBER.

Va recordar, en aquest sentit, iniciatives com la implantació per la Junta d'Andalusia. Com una prestació sanitària pública més, del diagnòstic preimplantacional -selecció d'embrions per a triar els que no transmeten càrrega hereditària patògena en fertilitzacions in Vitro- que desenrotlla en l'hospital Mare de Déu de la Rosada, de Sevilla, Guillermo Antíñolo, un altre investigador principal del CIBERER.

Comes va advocar per una major cooperació de la iniciativa privada en aquestes investigacions, va dir que la seua experiència amb la indústria farmacèutica 'no han sigut molt positiva', i va opinar que 'tot esforç investigador no deu recaure exclusivament en el sector públic'.

El pressupost del CIBERER per al present exercici ascendix a 6,2 milions d'euros i entre els participants en la reunió de Carmona van destacar Francisco Palau, director del CIBERER i investigador de l'Institut de Biomedicina de València (CSIC); Cristina Fillat, investigadora del Centre de Genètica Mèdica i Molecular de Barcelona; Carmelo Bernabéu, del Centre d'Investigacions Biològiques de Madrid, o María Luisa Martínez Fredes, directora del Centre d'Investigació sobre Anomalies Congènites de Madrid.

A més del CIBERER, s'han creat altres sis CIBER sobre bioingenieria, biomaterials i nanomedicina; epidemiologia i salut pública; fisiopatologia de l'obesitat i nutrició; malalties respiratòries; malalties digestives i hepàtiques, i el de malalties neurodegeneratives-



## SEGONA OPINIÓ MÈDICA

**DECRET 86/2009, de 19 de juny, del Consell, pel que es regula el dret a la segona opinió mèdica En l'àmbit del Sistema Sanitari Públic Valencià.**



*Transcorreguts dos anys des de l'entrada en vigor del Decret 12/2007, de 26 de gener, del Consell, pel que es regula el dret a la segona opinió mèdica en l'àmbit del Sistema Sanitari Públic Valencià, i una vegada valorada la implantació d'aquest dret, a fi d'aportar criteris que redunden en una major prestació assistencial als pacients de la Comunitat Valenciana, seguint un procés de millora contínua de l'assistència sanitària, s'establix la necessitat una nova regulació que, en bé dels pacients, siga més eficaç que l'actual.*

### Article 1. Objecte

*El present decret té com a objecte regular l'exercici del dret a una segona opinió mèdica dins del Sistema Sanitari Públic Valencià.*

### Article 2. Definició

*S'entén per segona opinió mèdica el nou informe de diagnòstic i/o tractament emés per un altre equip facultatiu del Sistema Sanitari Públic Valencià, a sol·licitud del pacient o altres subjectes legítimats, quan concórrega algun dels supòsits previstos en l'article 5.*

### Article 3. Àmbit d'aplicació

*L'àmbit d'aplicació del dret a la segona opinió mèdica és el Sistema Sanitari Públic Valencià.*

### Article 4. Subjectes del dret

*1. El titular del dret a sol·licitar una segona opinió mèdica és el pacient o el representant legal del menor no emancipat o de l'incapacitat legalment, que estiga inclòs en el Sistema Públic Sanitari Valencià.*

*2. Podrà, així mateix, sol·licitar la segona opinió mèdica qualsevol persona designada o autoritzada expressament pel pacient.*

*3. El dret a sol·licitar la segona opinió mèdica podrà exercir-se per substitució quan el pacient no siga capaç de prendre decisions, a criteri del metge responsable de la seua assistència, o el seu estat físic o psíquic no li permeta fer-se càrrec de la seua situació. Si el pacient no té representant legal, la sol·licitud podrà presentar-la persona o persones vinculades a ell per raons familiars o de fet.*

### Article 6. Procediment de sol·licitud

*1. La sol·licitud de segona opinió mèdica s'efectuarà per escrit per qualsevol dels subjectes enumerats en l'article 4 del present Decret. En el cas que la persona que exercisca el dret siga diferent del pacient, haurà d'aportar el document que acredite la seua legitimitació per a això. Si el Servei d'Atenció i Informació al Pacient (SAIP) comprova que aquest document no s'aporta, haurà de sol·licitar-ho en un termini màxim de tres dies, i la persona que realitza la sol·licitud haurà d'aportar-ho en el termini màxim de deu dies, d'acord amb l'article 71 de la Llei de Règim Jurídic de les Administracions Públiques i del Procediment Administratiu Comú. En tot moment quedarà garantida la confidencialitat de les dades personals i clínics del pacient.*

*2. La sol·licitud de segona opinió mèdica només podrà realitzar-se una única vegada per procés assistencial.*

*3. La sol·licitud haurà de presentar-se davant del SAIP de l'hospital on s'ha realitzat el diagnòstic.*

**Més informació en decret 86/2009 Conselleria Sanitat i oficines atenció al pacient en els centres sanitaris**

# GRIP - A

L'OMS estableix una sèrie de mesures preventives de protecció per al personal sanitari enfront de pandèmia virus H1N1

La protecció per filtració dels pacients sotmesos a ventilació mecànica i dels equips és una mesura eficaç també per al personal sanitari

**\*.- L'Organització Mundial de la Salut (OMS) ha decretat recentment la situació de pandèmia per virus H1N1 amb l'adopció d'una sèrie de mesures preventives en centres sanitaris.**

**\*.- La incidència potencial d'una pandèmia de grip després de la mutació del virus H1N1 preocupa tant a la població general com als professionals sanitaris.**

**\*.- La filtració es perfila com un dels principals elements de protecció**  
**Madrid, 29 de juliol del 2009.-Font: C DE COMUNICACIÓ, S.L.L.**

L'Organització Mundial de la Salut ha decretat recentment la situació de pandèmia, elevant a Fase 6 el nivell d'alerta mundial, per virus H1N1, amb una sèrie de mesures preventives que han de ser preses en els hospitals.

El personal sanitari és un dels col·lectius més exposats a possible contagi pel que les mesures de protecció han de posar-se en pràctica en tots els centres. La protecció absoluta dels pacients sotmesos a ventilació mecànica, així com dels equips, enfront del virus H1N1 responsable de la pandèmia és una de les mesures efectives de prevenció.

Els filtres per a sistemes respiratoris intercambiadores de calor i humitat han de protegir enfront de la propagació del virus d'un pacient infectat al sistema respiratori, i successivament, a través del ventilador a l'aire de l'hospital. A fi d'actuar com a barrera a la transmissió de bacteris i virus a través del Sistema Respiratori, han de bloquejar eficientment diferents vies potencials de transmissió.

Tant la saliva com les secrecions bronquials d'un pacient poden contindre organismes contaminants. El tossir o el succionar de les vies respiratòries poden generar una polvorització de xicotetes gotes que continguen l'agent contaminant. Durant el pas a través de l'aire sec, les capes líquides de l'aerosol poden assecar-se i formar un nucli d'aerosol fins i tot més xicotet. Aquest nucli de l'aerosol pot contindre organismes infectants que poden romandre suspesos en l'aire per llargs períodes de temps, així poden ser transmesos via aèria a través de nuclis d'aerosol o secrecions líquides.

**La Conselleria de Sanitat te editada unes normes en un tríptic, que trobareu en els ambulatoris**

## **Nivell 6 d'alerta mundial**

Segons el Centre per al Control i Prevenció de Malalties (CDC en les seues sigles angleses), més de 70 països estan reportant casos d'infecció humana amb la nova influença H1N1.

Aquest número ha anat en augment en les últimes setmanes. La designació de l'OMS de la Fase 6 reflexa el fet que en l'actualitat s'estan presentant brots continus en múltiples llocs del món. La decisió de l'OMS d'elevat el nivell d'alerta pandèmica a la Fase 6 és un reflex de la propagació del virus, no de la gravetat de la malaltia causada pel virus.

## TOTS ELS NOUS AUTOBUSOS QUE S'ACULLEN AL PLA VIU HAURAN DE SER ACCESSIBLES

A demanda del CERMI

Tots els autobusos que s'acullen al Pla Viu 2009-2010 aprovat pel Consell de ministres a proposta del Ministeri de Foment, hauran de ser necessàriament accessibles per a persones amb discapacitat, especialment per a aquelles que usen cadires de rodes.



El Pla Viu 2009-2010 compta amb 236 milions d'euros per a la renovació del parc d'autobusos, i té per objectiu incentivar la substitució d'autobusos amb més de deu anys d'antiguitat per uns altres de nous, més segurs, menys contaminants i accessibles.

## CASAS PER A DEPENDENTS

Font: DISCAPNET



El disseny de les Tecnologies de la Informació i la Comunicació (tics) i de les noves tecnologies ha d'incloure a les persones en situació de dependència. Aquesta va ser la principal idea exposada en la inauguració del III Congrés Internacional sobre Domòtica, Robòtica i Telesistència, que es va celebrar a Barcelona.



El director general de la Fundació ONZE, Luis Crespo, va assenyalar que les noves tecnologies i les TIC "són un element d'integració real en la societat espanyola per a les persones amb discapacitat" i "no han de ser excloents ni discriminatòries

Crespo va indicar que el 20% de la població en tot Europa té una discapacitat i per això cal impulsar "l'accessibilitat universal i el disseny per a tots en productes i serveis com un

avantatge competitiu innegable que permet accedir a una sèrie de clients potencials que no s'han de discriminar". "Si no hi ha estandardització en producció de béns i serveis a l'abast de tots, hi ha exclusió", va puntualitzar.



## IV Congrés de Cocemfe Comunitat Valenciana

Els dies 19 i 20 de novembre se celebrarà el IV Congrés de Cocemfe Comunitat Valenciana, i s'entregaren els Premis Cocemfe 2009.

Lloc de trobada: Fira València - coincidint amb la Fira d'Orprotec 2009

Més informació en COCEMFE COMUNITAT VALENCIANA Tel: 963832534

Web: [www-cocemfevcv.org](http://www-cocemfevcv.org)

IV Congrés de COCEMFE Comunitat Valenciana "Present i Futur de la Discapacitat: Per l'Autonomia Personal" Aquesta edició tindrà lloc els dies 27 i 28 de novembre junt amb la Fira ORPROTEC (Fira Internacional d'Ortopèdia i Ajudes Tècniques) , en la Fira de Mostres de València.

Aquest Congrés està creat com a lloc de trobada dels membres d'aquest col·lectiu i els professionals que treballen en el camp de la discapacitat.

Es tracta de crear d'un fòrum de trobada i debat en què els nous avanços en matèria sociosanitària, així com la problemàtica amb què es troba el sector de la discapacitat quant a sanitat, treball, formació, accessibilitat i dependència, entre altres molts camps anessen tractats a través de ponències i taules redones para a partir d'ací conscienciar a la societat sobre la importància de preservar els drets de les persones amb discapacitat i de treballar per a la millora de les seues qualitat de vida al mateix temps que traçar unes línies d'actuació bàsiques sobre les quals operar en un futur

## XXVI Congreso Anual 2009

**El XXVI Congrés Anual sobre Malalties Neuromusculars se celebrarà en:**

**SANTANDER 6 I 7 DE NOVIEMBRE DEL 2009**



Més informació en la pagina

WEB de Federació ASEM





El Centre d'Investigació Biomèdica en Xarxa de Malalties Rares -CIBERER- és pioner a Europa i compta amb poques referències en el panorama internacional com a model d'institució consorciada. Promogut pel Ministeri de Ciència i Innovació a través de l'Institut de Salut Carles III, integra a 30 entitats fonamentalment públiques però també de l'àmbit privat que investiguen sobre malalties rares, gestionant, coordinant esforços i generant sinergies entre 61 grups d'investigació i més de 700 científics i investigadors. Els grups d'investigació del CIBERER són les unitats bàsiques de funcionament i s'agrupen dins de 7 àrees.

CIBERER actua com a vehicle entre la investigació biomèdica, els serveis de salut i els pacients i familiars, sent les conferències terapèutiques el canal a través del qual metges i associacions de pacients són informats sobre els avanços de les investigacions en curs.

Així mateix, CIBERER recolza i potencia accions encaminades a oferir serveis d'investigació per al conjunt de malalties rares com són millorar els recursos humans i materials dels grups d'investigació; afavorir la col·laboració promovent sinergies entre els diferents grups; desenrotllar projectes de

## **SUPORT D'UN POBLE A UN XIQUET AMB DISTRÒFIA MUSCULAR.- CHIVA ES MOBILITZA PERQUÈ AARON TINGA UNA EDUCADORA EN L'INSTITUT.-**

Font: El País 29-09-09,

Aaron necessita una persona de suport per a tot: obrir els llibres, menjar, per a anar al bany o canviar-se d'aula, que és lo "normal" en l'etapa d'Ensenyança Secundària Obligatòria (AIXÒ).

"Hui ha tingut un bon dia", relaten Paula i Maria, dos de les seues companyes de classe. "Els professors i els alumnes ens rellevem per a traslladar-ho d'aula, obrir-li els llibres i tancar-li la motxilla". Són una classe que és "l'elit", on van "els més responsables". De manera que Aaron, a més de ser un alumne volgut, compta amb el suport dels seus companys. Però hi ha més.



Ahir, centenars de veïns i treballadors de Chiva van fer una "parada" per a abrigar a Amparo Navarro i la seua família en l'enèsima petició perquè la Generalitat envie un educador de plantilla. L'IES Marjana és un centre amb prop de 800 alumnes i cinc xiquets amb discapacitats i necessitats educatives especials.

**DIFERENTES ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES**\* **DIFICIL DE DIAGNOSTICAR**\* **DIFICIL DE INVESTIGAR****...PERO.....TENEMOS LA ESPERANZA EN LOS MEDICOS QUE NOS ATIENDEN Y EN LAS INVESTIGACIONES QUE SE HACEN.**

Alfasarcoglicano (Distrofia muscular con déficit de): ver Sarcoglicanopatías  
 Acetilcolinesterasa (Déficit de): ver Síndromes miasténicos congénitos  
 Adhalina o alfasarcoglicano (Distrofia muscular con déficit de): ver Sarcoglicanopatías  
 Adinamia episódica de Gamstorp o Parálisis periódica hipercaliémica: ver Parálisis periódicas familiares  
 Betasarcoglicano (Distrofia muscular con déficit de): ver sarcoglicanopatías  
 Becker (Distrofia muscular de): ver Distrofinopatías  
 Becker (Miotonía de): ver Miotonías congénitas  
 Bethlem: ver Miopatía de Bethlem  
 Canal lento (Síndrome del): ver Síndromes miasténicos congénitos  
 Chanarin (Enfermedad de) o Lipidosis con sobrecarga de triglicéridos: ver Lipidosis musculares  
 Carnitina (Miopatía con déficit de): ver Lipidosis musculares  
 Carnitina palmitiltransferasa de tipo II (Miopatía con déficit de): ver Lipidosis musculares  
 Charcot-Marie-Tooth: ver Enfermedad de Charcot- Marie-Tooth  
 CMT: ver enfermedad de Charcot-Marie-Tooth  
 Deltasarcoglicano (Distrofia muscular con déficit de): ver Sarcoglicanopatías  
 Dermatomiositis: ver Polimiositis y Dermatomiositis  
 Duchenne (Distrofia muscular de): ver Distrofinopatías  
 Emery-Dreifuss: ver Distrofia muscular de Emery-Dreifuss  
 Erb (Distrofia muscular de cinturas de tipo): ver Distrofias musculares de cinturas  
 Eulenburg (Paramiotonía de): ver Parálisis periódicas familiares  
 Fibrodisplasia osificante progresiva: ver Miositis osificante progresiva  
 Fukuyama (Distrofia muscular congénita de tipo): ver Distrofias musculares congénitas  
 Gammarsarcoglicano (Distrofia muscular con déficit de): ver Sarcoglicanopatías  
 Gamstorp (Adinamia episódica de) o Parálisis periódica hipercaliémica: ver Parálisis periódicas familiares  
 Kugelberg - Welander (Enfermedad de) o Amiotrofia espinal infantil tipo III: ver Amiotrofias espinales  
 Landouzy-Dejerine (Miopatía de): ver Distrofia muscular facioescapulohumeral  
 McArdle (Enfermedad de): ver Glucogenosis musculares  
 Markesbery-Griggs (Miopatía de): ver Miopatías distales  
 MEB (síndrome de) o síndrome Muscle-Eye-Brain: ver Distrofias musculares congénitas  
 Merosina (Distrofia muscular con déficit de): ver Distrofias musculares congénitas  
 Miyoshi (Miopatía de): ver Miopatías distales  
 Münchmeyer (Enfermedad de): ver Miositis osificante progresiva  
 Miastenia gravis: ver Miastenia adquirida  
 Miastenia: ver Miastenia gravis  
 Miastenia infantil familiar: ver Síndromes miasténicos congénitos  
 Miopatía central core: ver Miopatías congénitas  
 Miopatía de minicores: ver Miopatías congénitas  
 Miopatía por cuerpos de inclusión (Inclusion Body Myopathy): ver Miopatías distales  
 Miopatía centronuclear: ver Miopatías congénitas  
 Miopatía miotubular: ver Miopatías congénitas  
 Miopatía nemalínica: ver Miopatías congénitas  
 Miotonía condrodistrófica o síndrome de Schwartz- Jampel: ver Miotonías congénitas  
 Nemaline myopathie o Miopatía nemalínica: ver Miopatías congénitas  
 Nonaka (Miopatía de): ver Miopatías distales  
 Paramiotonía de Eulenburg: ver Parálisis periódicas familiares  
 Pompe (Enfermedad de): ver Glucogenosis musculares  
 Receptor de la acetilcolina (Déficit de): ver Síndromes miasténicos congénitos  
 Santavuori (Enfermedad de) o Síndrome MEB: ver Distrofias musculares congénitas  
 Schwartz-Jampel (Síndrome de): ver Miotonías congénitas  
 Steinert (Distrofia miotónica de o Miotonía de): ver Distrofia miotónica de Steinert  
 Tauri (Enfermedad de): ver Glucogenosis musculares  
 Thomsem (Miotonía de): ver Miotonías congénitas  
 Walker-Warburg (Síndrome de): ver Distrofias musculares congénitas  
 Welander (Miopatía de): ver Miopatías distales  
 Werdnig-Hoffmann (Enfermedad de) o Amiotrofia espinal infantil tipo I: ver Amiotrofias espinales  
 Westphal (Enfermedad de) o Parálisis periódica hipocaliémica: véase Parálisis periódicas familiare

1ª Edició del CONCURS DE FOTOGRAFIA DIGITAL  
"tu eres la força que ens impulsa"  
FEDERACIÓ ASEM 09

La Federació Espanyola de Malalties Neuromusculars "FEDERACIÓNASEM" , convoca la I Edició del Concurs de Fotografia Digital "tu eres la força que ens impulsa".

1. Tema

El tema del certamen està centrat en el món de les persones que patixen una malaltia muscular i el seu entorn. Qualsevol foto que no se cenyisca a aquest tema podrà ser exclosa sense previ avís pel jurat.

Hi ha dues categories:

I. Categoria: "Un dia de la meua vida" / "El meu dia a dia". En les que es mostren diferents moments quotidians de les persones afectades: escola, treball, família, temps d'oci, etc.

II. Categoria: "Les meues capacitats" / "Els meus èxits". Imatges que mostren moments d'esperança, èxit, alegria. Afany de superació, etc.

El jurat valorarà especialment aquelles fotografies que transmeten una visió positiva de la situació.

2. Participants

Aquest concurs va dirigit al públic en general, tant a pacients afectats per una malaltia neuromuscular, les seues famílies i cuidadors, com a persones que tinguen una especial sensibilitat amb els temes que afecten les persones amb discapacitat física en general.

S'establixen els premis següents:

PREMIS Categoria I Categoria II

1r Premi 400

2n Premi 200

3r Premi 100

Cada persona no podrà guanyar més d'un premi.

(de tots els premis es deduiran les càrregues tributàries corresponents).

Mes informació en Federació ASEM

## LOTERIA DE NADAL 2009

Ja podeu sol·licitar i arreplegar la loteria de Nadal d'enguany 2009, com sempre els que no podeu vindre, heu d'ingressar els diners en la cte. Núm. **2077-0731-12-3100993913** de Bancaixa i manar-nos el resguard de l'ingrés, per a hafervos arribar les paperetes.

PREU DE LA PAPERETA 3€

El número és: **57442**

## **INFORME DE LA REUNIÓ-COL·LOQUI D'ASSOCIACIONS DE PACIENTS I FAMILIARS DE PACIENTS DE DIVERSES AFECCIONS NEURÓLOGICAS I NEURÒLEGS, AULA 2, PAVELLÓ CENTRAL, HOSPITAL LA FE, DIMARTS 19 DE MAIG DEL 2009**

### **NEURÒLEGS**

Dr. Juan Andrés Burguera, Hospital La Fe

Dr. Lamberto Landete, president de la Societat Valenciana de Neurologia

Dr. Miquel Baquero, Hospital La Fe

Dr. Vicente E. Vilanova, Unitat de Cirurgia de l'Epilèpsia, Hospital La Fe

Dra. Teresa Sevilla, Hospital La Fe

### **ADMINISTRACIÓ**

Dra. Pilar Carrau, Subdirecció Mèdica de l'Àrea de l'Aparell Locomotor i Neurociències, Hospital La Fe

### **ALTRES ENTITATS**

FUNDACIÓ VALENCIANA DE NEUROREHABILITACIÓ, [www.fundacionfuvane.Org](http://www.fundacionfuvane.Org),  
961366865, [vmarco@fundacionfuvane.Org](mailto:vmarco@fundacionfuvane.Org)

### **DESENROTLLAMENT DE LA REUNIÓ XARRADES INICIALS**

Xarrada de benvinguda, agraïment de l'assistència i explicativa (motivada en part per la convocatòria per la Societat Espanyola de Neurologia de la 'Setmana del Cervell' i com a continuació de reunions semblants promogudes en 2007 i en 2008 per la Societat Valenciana de Neurologia) per part del Dr. J.A. Burguera, la Dra. P. Carrau i el Dr. L. Landete. Prèviament es faciliten dos documents, una guia d'atenció a processos neurològics i la nota de premsa de la reunió anàloga prèvia de 2007, per a centrar el col·loqui.

### **PRIMERES QÜESTIONS**

Es comenta una reivindicació efectuada per múltiples associacions i arreplega en la reunió prèvia de 2007 sobre la identificació sistemàtica d'un facultatiu en cada departament de salut o espai geogràfic equivalent al qual poder dirigir qüestions específiques de patologia. El Dr. Landete comenta que açò és actualment possible en algunes patologies i entorns, però virtualment impossible en altres entorns com els Centres d'Especialitats. El Dr. Vilanova comenta alguns problemes relatius a aquesta identificació en afectats d'epilèpsia. Per part d'ANT s'identifica com a crític aquest problema sobretot en relació als afectats per epilèpsies infantils. Per part d'AVAFI també es referix la inexistència de facultatius que puguen realitzar aquest paper de referència per a la fibromialgia.

Per part de l'associació de Huntington es fa menció dels problemes del diagnòstic inicial en afectats de malaltia de Huntington. El Dr. Landete identifica aquests problemes fonamentalment en la fase prèvia a la remissió de cada cas concret al neuròleg, ja que una vegada feta la sospita diagnòstica la seua confirmació o descart per la determinació biològica és molt fiable, admetent a pesar que cal enfrontar períodes de demora en l'atenció o en la disponibilitat de proves. El Dr. Burguera reflexiona sobre el mètode diagnòstic i el seu nivell de certesa segons processos. Per part de Nova Opció, Associació de dany cerebral, s'inquirix sobre l'opinió de la Societat Valenciana de Neurologia sobre el dany cerebral i es valora la promoció d'una Associació d'afectats per ictus cerebral, trastorn que afecta un bon nombre d'associats en aquesta associació



El Dr. Landete reconeix que per part de la Societat Valenciana de Neurologia s'ha promogut la formació d'una Associació d'Ictus. El Dr. Burguera comenta les raons per a la unió d'esforços i activitats coincidents entre diverses associacions, admetent també l'existència d'interessos concrets que poden ser més exclusius de cada grup, sent comentats detalls d'aquesta qüestió durant uns quants minuts.

## **PRESENTACIÓ D'ASSOCIACIONS**

Se suggerix la presentació de les diverses associacions quant a la seua formació i a la seua situació actual, amb les mencions de futur o reclamacions que consideren més rellevants, que s'arreglen en aquest document.

Es presenta en primer lloc l'AFA (Alzheimer) reclamant actuacions que promoguen el diagnòstic precoç i intervencions educatives de divulgació d'informació en nombre més gran. El Dr. Burguera comenta la possibilitat d'efectuar voluntats anticipades legalment reconegudes abans d'aconseguir graus d'afectació incompatibles amb la decisió sobre el propi futur. La Dra. Carrau confirma la total disponibilitat d'aqueixa opció administrativa en el SAIP. Es reconeix que no és un mecanisme molt usat ni molt promocionat socialment en part per falta de sensibilitat social i perquè pot resultar difícil assumir certs pronòstics.

Es presenta ASEM que inclou pacients amb atàxies hereditàries i malalties neuromusculars pròpiament dites.

Es presenta ALDE (distonía); el Dr. Burguera aprofita per a descriure quan un trastorn pot considerar-se una 'malaltia rara'

Es presenta PARKINSON-VALÈNCIA, reclamant més reconeixement social i la disponibilitat d'atenció especialitzada en contingències agudes. El Dr. Burguera i altres recorden que l'Hospital La Fe disposa de neuròlegs de guàrdia per a atenció neurològica d'urgència diàriament, però que en altres Hospitals no hi ha aquesta possibilitat (excepte en l'Hospital General, que també disposa d'atenció neurològica d'urgència) i que l'adscripció burocràtica a Hospitals no ha de respectar-se en situacions agudes. El Dr. Burguera reclama l'ús com a Hotel d'entitats de zones d'edificació de La Fe actual després del trasllat de l'activitat a les instal·lacions de Malilla. Es presenta ANT (epilèpsia), que reivindica abans que res mesures educatives, en programes oficials comparables als realitzats per a diabetis o trastorns comparables.

Es presenta ADELA (ELA) que comenta nombrosos detalls, entre ells l'una certa discontinuïtat de les seues activitats en haver sigut presidida a Associació per afectats, l'esperança de vida del qual és limitada, l'ús dels documents de voluntats anticipades i menciona la qüestió de les unitats de referència per a patologia. El Dr. Burguera ofereix indirectament la disponibilitat del programa 'Hora de Salut' de RTVV per a activitats divulgatives.

Es presenta ACVEM (esclerosi múltiple) recordant tota la recent defunció del seu president anterior, Amparo Higón, a qui se li dóna merescut reconeixement, i reivindicant la possibilitat de l'ús de locals i lamentant trobar traves per al desenrotllament d'algunes de les seues activitats per part d'alguns organismes oficials.

Es presenta AVAFI (fibromialgia) incidint en el problema diagnòstic de les persones afectades per aquest trastorn i la promoció d'unitats de referència, comentant la sorpresa davant de la instauració d'una unitat de referència en aqueixa patologia en l'Hospital Doctor Moliner, la qual cosa suscita alguns comentaris genèrics sobre les unitats de referència i altres concrets sobre el dit Hospital.

Es presenta la Fundació Valenciana de Neurorehabilitación, que no és una associació d'afectats, dedicada fonamentalment en l'actualitat a mètodes de rehabilitació en persones afectes de paràlisi cerebral infantil.

Es presenta AVAEH (Huntington) referint les particularitats pròpies d'un trastorn hereditari i reclamant atenció integral, investigació i el desenrotllament de tractaments per al trastorn.

Es presenta NOVA OPCió (dany cerebral) que descriu les seues activitats destinades a informació, orientació i integració social dels afectats per dany cerebral.

## TRES OBJECTIUS

El Dr. Burguera sol·licita la confecció d'una llista d'objectius arran de la reunió, per part de cada Associació, per a futures actuacions. Les corresponents anotacions són:

Parkinson-València:

- Incrementar la informació de què som, els que i com funcionem com a associació, tant a nivell social com en l'àmbit sanitari
- Reconeixement que l'associació és un element que ajuda i complementa als serveis sanitaris i socials, millorant la qualitat de vida de les persones amb malaltia de Parkinson, ja siga persones joves o en edat avançada
- Facilitar l'accés a l'especialista i unitats especialitzades; per la carència d'aquestes, faltaria el seu increment

ALDE (Distonía):

- 3) Tindre cada associació un especialista a què acudir directament davant de qualsevol dubte
- 4) Que aquesta reunió poguera repetir-se més dies

ASEM (Neuromuscular, atàxies)

- 4) Necessitat un diagnòstic precoç
- 5) Identificar el neuròleg de cada patologia; coordinació d'especialistes i atenció primària
- 6) Necessitat tindre esperança en els avanços de la investigació amb majors recursos

AFA (Alzheimer)

- 4) Major coordinació entre les associacions i especialistes mèdics
- 5) Major coordinació amb els serveis d'atenció primària, així com fluïdesa organitzativa
- 6) Major accés a nivell d'hospitals valencians a especialistes (neuròlegs) d'urgència

ADELA (ELA)

- 4) Realitzar algun tipus de conveni de col·laboració entre especialistes (neuròlegs) i associacions
- 5) Que la xarrada de hui i aquest tipus de reunions es convertisquen en quelcom puntual cada any
- 6) Algun tipus de reunió amb la resta de les associacions, així com facilitar a cada associació el llistat de hui

AVAFI (fibromialgia)

- 4) Bona preparació dels metges de família
- 5) Unitats de referència
- 6) Continuar fent aquestes jornades a fi d'unir esforços i conservar les relacions.

València, 20 de maig del 2009

Pròximes activitats de la nostra associació



VISITA A L'EXPOSICIÓ DE  
SOROLLA

.-EXCURSIÓ A L'OCEANOGRÀFIC  
24 d'octubre



AULAD'INFORMÀTICA MATINS I VESPRADA

-FESTA D'HALLOWEEN (on ens pintar-  
em i berenarem)



Per a participar en les activitats,  
imprescindible contactar amb és

**El pasado 23 de mayo, FEDER celebró en el IMSERSO sus diez años de vida en compañía de Alfonso Jiménez Palacios, Director General de Farmacia y Luis Cayo, presidente del CERMI**



El pasado 23 de mayo, la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) celebró su X Aniversario en el IMSERSO con el objetivo de conmemorar el trabajo que la organización lleva realizando en sus diez años de vida. "Tras una década de mucho esfuerzo, el camino que hemos iniciado por los derechos y la integración de los afectados ya no tiene marcha atrás. Poco a poco y durante todo este tiempo, hemos avanzado unidos en una misma dirección y reivindicando nuestras necesidades con una sóla voz",

explica Rosa Sánchez de Vega, presidenta de FEDER.

### **Diez años dejando huella**

Luis Cayo, presidente del CERMI aseguró durante el acto que FEDER lleva diez años "Dejando Huella". Según Cayo, "la suma de trazos, marcas y de vestigios dejados por FEDER en estos diez años de existencia forman un itinerario, un recorrido perceptible y apreciable que considerado con la cierta perspectiva que proporciona este tiempo escaso de historia es una senda de éxito.

Además, el presidente del CERMI afirmó que "si hoy las enfermedades raras y las personas que las sufren están por derecho propio en la agenda sanitaria, en la agenda sociosanitaria, en la agenda social y en la agenda política es porque FEDER -el movimiento social de las ER- las ha situado allí, en una posición de visibilidad, en una posición de asunto urgente pendiente y aún no resuelto, en una posición de creciente relevancia política y social.

**Durante la asamblea, ASEM CV, fue admitida como nuevo miembro de la Federación**

**ASEM CV,**  
agraïx la seua col·laboració a:



CONSELLERIA DE SANITAT  
CONSELLERIA DE BENESTAR SOCIAL  
CONSELLERIA DE EDUCACIO

FUNDACIÓN  
MARTINEZ RUIZ DE IRUS

**FERMAX**



imprensa digital ☎ 96 124 26 27 www.byprint.es



**GARAJE TALLERES MOLLÀ, S.L.**

Buenos Aires, 28 al 32 • 46006 Valencia  
Tel: 963 41 44 44 • Fax: 96 341 86 01

www.ortomovil.com • e-mail: ortomovil@femeval.com

