

ASEM C.V.



# Anem Avant!

Nº 26 - AÑO VII

ASSOCIACIÓ DE MALALTÍES NEUROMUSCULARS  
DE LA COMUNITAT VALENCIANA

16 al 18 de noviembre el Simposio Internacional de Enfermedades Raras  
Enfermedades Neuromusculares congénitas: de los Mecanismos patogénicos  
a la terapia, que contó con la participación de cerca de 200 expertos



Ponentes del Simposium Internacional sobre Enfermedades Raras Neuromusculares



## EDITORIAL

Queridos amigos:

Muchas gracias por el interés que habéis tenido conmigo, la verdad es que me he sentido arropada y muy querida por todos vosotros; poco a poco me voy incorporando a las múltiples necesidades de ASEM CV, espero como hasta ahora contar con vuestra comprensión y cariño y por descontado, ayuda. Tenemos muchos proyectos para el 2009, (poco dinero) “estamos en crisis”, pero aun así esperamos poder alcanzar algunas metas.

Si tenéis alguna idea nos encantaría compartirla.

Espero que nos vayamos viendo.

Recibid un abrazo muy fuerte

Elisa Pérez  
Presidenta de ASEM CV

## Sumario:

- Página 1: Portada
- Página 2: Editorial y sumario
- Página 3: Simposium Internacional Enfermedades Raras
- Página 4 y 5: Congreso nacional ASEM
- Página 6: Jornada de la Mujer con discapacidad, y charla sobre sexualidad Cocemfe CV
- Página 7: Cibervoluntariado
- Página 8, 9 y 10: Convención de dirigentes de Cocemfe Comunidad Valenciana
- Página 11: Cocemfe Alicante hace un Consejo sobre la Ley de Dependencia, y Carrefour apoya la Guía para familias con enfermedades neuromusculares
- Página 12: ASEM CV visita el puerto de Valencia con el “Barco la Sirenita”
- Página 13 y 14: Nuestras Enfermedades “Grupo de Ataxias” y reunión del grupo.
- Página 15: Reunión sobre rehabilitación y fisioterapia
- Página 16: Noticias Varias
- Página 17: Taller de Tarjetas de Navidad
- Página 18: Visita al Oceanográfico
- Página 19: Un recuerdo a Toni Gil. y la Psicología del Arte
- Página 20 y 21: Día de las Enfermedades Raras y CIBERER
- Página 22: Arte en la psicología
- Página 23: Ayudas B. Social para personas con discapacidad
- Página 24 Contraportada: Especialmente para Alicante y Logos

### **ASEM CV ,**

Domicilio: Avda. Barón de Carcer 48-8º-F , 46001 Valencia

Teléfono 963514320

E-mail: [asemcv@telefonica.net](mailto:asemcv@telefonica.net)

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

Maquetación y documentación:  
Carmen Minguet

## Simposium Internacional de Enfermedades Raras ‘Enfermedades Neuromusculares congénitas: de los Mecanismos patogénicos a la terapia’

Traducción de Pathomechanisms a terapias < Alan Emery escribió hace diez años en el “Prefacio de trastornos neuromusculares: Clínica y Genética Molecular” los siguientes comentarios &quot; Se estima que más de una persona de cada 3.000 tiene alguna discapacidad debida a un trastorno neuromuscular congénito serio. El sufrimiento que causan estos trastornos es considerable, pero hasta hace aproximadamente una década, no se conocía prácticamente nada de su patogénesis. Cualquier aproximación racional al tratamiento estaba, por tanto, fuera de lugar. Sin embargo, las cosas están cambiando rápidamente. Se han localizado y caracterizado los genes de muchos de estos trastornos y se ha identificado y estudiado su expresión génica.

La detección de la enfermedad preclínica, la identificación de portadores heterocigóticos y el diagnóstico prenatal están siendo posibles y, se espera que los tratamientos efectivos no estén muy lejos. Ahora, diez años después, se han descrito más genes asociados a los trastornos neuromusculares, confirmando la amplia heterogeneidad genética de la mayoría de las enfermedades del sistema nervioso periférico. Pensar genéticamente se ha vuelto más importante y más convincente. Ello permite un diagnóstico inequívoco de enfermedades NEONATALES, pediátricas y de adulto cuya etiología tiene una base genética, proporcionando de esta manera una predicción más precisa de su historia natural y pronóstico, así como plantear un plan reproductivo a la familia, no sólo ofreciendo asesoramiento genético y diagnóstico prenatal sino también diagnóstico genético preimplantacional. Además, para algunas de las patologías se están sugiriendo nuevas dianas moleculares y, lo que es más importante, se están desarrollando actualmente nuevas aproximaciones terapéuticas para controlar y tratar estos trastornos, incluyendo nuevos medicamentos y terapias génicas y celulares. El objetivo de este simposio es discutir el nivel actual de la investigación básica y clínica de las enfermedades neuromusculares en conjunto, incluyendo las distrofias musculares, los trastornos mitocondriales, las neuropatías periféricas, la atrofia muscular espinal, enfermedad de motoneurona y la ataxia de Friedreich.

ASEM CV . tuvo una mesa informativa en la entrada al Simposium, que fue muy visitada por los ponentes asistentes, intercambiando información y posibilidades de actuaciones en pro de las enfermedades neuromusculares.

**(Debido a que las conferencias fueron en Inglés. se pondrán en la WEB una vez traducidas)**



## **XXV Congreso sobre Enfermedades Neuromusculares de ASEM 14 y 15 de Noviembre de 2008**

### **CONFERENCIAS QUE SE HICIERON DURANTE EL CONGRESO**

Aspectos asistenciales de las enfer. Neuromusculares - Dr. Jordi Pascual

Aspectos diagnósticos en las enfer. Neuromusculares - Montse Olivé

Enfermedades Neuromusculares en la infancia - Jaume Colomer

Consejo genético - Pia Gallano

Integración escolar - Olga Civit

Fisioterapia en enfermedades neuromusculares - Ariadna Tartera

Alegría en el cambio - Margarita Rodríguez

Atención psicológica familias - Pere Notó

Sobre la atención psicológica a las familias con EM - María Ramos

Influencia del ejercicio sobre el daño muscular - Anna Febrer

Distrofias Musculares Congénitas - Cecilia Jiménez Mallabrera

Distrofia Muscular por déficit de melanina - Susana Quijano

Miastenias Congénitas - Andrés Nascimento

Deporte adaptado en NM - Robert Munní

Fisioterapia respiratoria adultos - David Salicio

Fisioterapia respiratoria adultos II - David Salicio

Fisioterapia respiratoria adultos III - David Salicio

Hablemos de sexualidad - Maika Baikakoa

Cómo gestionar la esperanza de nuestros enfermos - Marc-Antoni Broggi

Trabajar con discapacidad - Emili Grande

La relación profesional Sanitario-Paciente - Laura Fernández

Tratamiento de las Enfermedades Neuromusculares - Isabel Illa

Comité de ética del IIER - Teresa Pàmpols

Rehabilitación robotizada a pacientes con ENM - Raúl Benítez

Perspectivas actuales Atrofia Muscular Espinal - Josep E. Esquerda

Distrofia muscular de Duchenne - Mario Marotta

Vivir el presente, pensar el futuro - Gemma Lienas

La conferencia inaugural fue hecha por el Dr. Marco Antonio Broggi cirujano del Hospital Hermanos Trias y Pujol de Badalona y Vicepresidente del Comité Consultivo de Bioética de Cataluña, y su ponencia estuvo destinada a lo que tienen que hacer por continuar luchando los afectados, que aun estando enfermos por E.M. mantienen su vida luchando por construirla.

Asistieron a la inauguración, Jordi Tudela, director del Prodep, la Dra. Maria Luisa de la Puente, subdirectora del servicio catalan de Salud que cifró en 5000 personas afectadas en Cataluña, y también asistió Ricardo Gomá, segundo alcalde del Ayuntamiento de Barcelona, que aseguró que era un buen momento para afrontar nuevos proyectos y conseguir la igualdad de oportunidades.

También el Presidente de ASEM Cataluña, Juan José Moro, explicó que la enfermedad no ha de anular la vida de los afectados. Por su parte la Presidente de la Federación ASEM destacó los 25 años de la Entidad ASEM y lo que se ha conseguido durante esos años.



El Dr. Eugenio Mercuri, del Instituto Neuropsiquiátrico Infantil de Roma (Universidad Católica), presentó su ponencia hablando del Presente, pasado y futuro de los ensayos terapéuticos, aunque reconoció que los resultados por ahora no son demasiado claros. Sobre Duchenne habló de los pasos que se están dando con las células madre, El Salto del Exón, el PTC124 y los tratamientos con Corticoides.



Durante las ponencias

El sábado empezó la Dra. Cecilia Jimenez-Mallabrera, que entre otras cosas comentó que la investigación es fundamental, así como la colaboración de los afectados.

El Dr. José Esquerda, explicó los detalles de su estudio en Atrofia Muscular Espinal con el gen SMN. El Dr. López de Munaín, presentó su trabajo que ha realizado en 26 pacientes sobre la Calpain y que esto hará que en un futuro próximo empiece un ensayo clínico.

La explicación de las enfermedades neuromusculares en adultos fueron hechas por la Dra. Monserrat Olivé, la Dra. Isabel Illa y el Dr. Jordi Pascual.

La intervención de la Dra. Illa, sirvió para que se reivindicase la consulta interdisciplinar, y que se reivindica en todo los sistemas sanitarios.

Por otra parte, las Dra/es. Susana Quijano, Patricia Smeyers y Andres Nacimiento hablaron sobre las enfermedades neuromusculares infantiles, que entre otras cosas dijeron que aunque no hay tratamiento alguno para estas enfermedades si hay líneas de investigación que dan esperanza.



de Izq a derch.  
 Dr. Colomer  
 Dra. Quijano,  
 Dra. Smeyers  
 Dr. Nacimiento

También hubieron diferentes talleres de fisioterapia respiratoria tanto en infantil como en adultos y como hay que corregir la postura y favorecer la eliminación de secreciones.

La clausura la realizó la escritora Gemma Lienas, y un joven afectado leyó un manifiesto. Después la Presidenta de la Federación declaró el día **15 de Noviembre como el día de las Enfermedades Neuromusculares** y presentó el **lazo dorado** que servirá para representarlo.

El próximo congreso se celebrará en Santander los días 8 y 9 de Noviembre de 2009.



Alicia Gil y Josefina Juste

## Jornada Organizada por el CERMI CV Mujer y Discapacidad

El programa sobre la mujer y discapacidad, vino a poner encima de la mesa de discusión, el problema de las mujeres con discapacidad, como siempre decimos doblemente discriminadas, por ser mujer y por ser

discapacitada, estos hechos hacen que se vulneren los derechos que debían garantizar a toda persona con independencia de sus circunstancias.

Las personas con discapacidad, llegan a sufrir el rechazo social, familiar y esto hace que hombres, mujeres y niños, se sientan en inferioridad de condiciones, ésto aun es peor cuando es el sexo femenino, ya que entonces se encuentran entre los grupos más vulnerables.

Con el fin de potenciar el conocimiento por parte de la sociedad de estos hechos, es por lo que la comisión de la Mujer del CERMI CV. realiza esta iniciativa.



La jornada se realizó en el Aula Magna de la Universidad Jaime I de Castellón (UJI), el acto fue inaugurado por Cecilia Ortega, Directora General del Instituto de la Mujer en la Comunidad Valenciana.



Asistió en representación de asem cv, el presidente en funciones Salvador Gisbert .

## Jornada sobre Sexualidad

Organizada por  
Cocemfe Comunidad Valenciana

Cocemfe Comunidad Valenciana realiza un programa de sexualidad para personas con discapacidad desde hace años, este año se presentó el programa, en el local de la sede de Cocememfe CV.

## ASOCIACIÓN NUEVAS TECNOLOGÍAS PARA EL DESARROLLO CIBERVOLUNTARIADO VOLUNTARIADO INFORMÁTICO

### **CIBERVOLUNTARIADO SE PONE EN MARCHA EN ASEM CV**

Cibervoluntariado es un proyecto promovido por la delegación de Innovación y Sociedad de la Información del Ayuntamiento de Valencia en colaboración con la asociación ASTEDI, cuya finalidad es acercar el ordenador y sus posibilidades a las personas con discapacidad.

Para conseguirlo organizamos cursos de informática dirigidos a estas personas e impartidos por profesores voluntarios. Los cursos pueden realizarse en el aula de esta asociación, en el aula de la asociación del alumno, o en el domicilio del alumno, en el caso de que resida en Valencia y sus problemas de movilidad así lo requieran.



Disponemos de adaptaciones para el ordenador para personas con movilidad reducida disponibles durante el tiempo de formación, en el aula o en el domicilio.

Las clases que se imparten en el aula de la asociación consisten en:

1. Sistema operativo Windows
2. Internet: búsquedas, correo electrónico, Chat, blogs.
3. Procesador de textos
4. Presentaciones
5. Hoja de cálculo



El contenido de las clases que se imparten en las asociaciones de procedencia de los alumnos depend-



erá de las capacidades de sus sistemas operativos, así como de los objetivos de la asociación de procedencia.

El contenido de los cursos de formación impartidos a domicilio se adaptan a las necesidades y preferencias del alumno.



# "V CONVENCION DE DIRIGENTES DE ONG'S DE LA DISCAPACIDAD"

ORGANIZADA POR:

## COCEMFE COMUNIDAD VALENCIANA

22 Y 23 DE NOVIEMBRE



Los pasados días 22 y 23 de noviembre tuvo lugar en el hotel Olimpia de Alboraya, la "V Convención de Dirigentes de ONG's de la Discapacidad", que organiza cada dos años COCEMFE CV, con su presidente al frente, D. Carlos Laguna Asensi.

Durante esta V edición de la Convención de Dirigentes de COCEMFE CV, las personalidades, ponentes y dirigentes de las distintas

entidades, con su presencia, interés, conocimientos y participación, han dado forma al programa presentado.

En esta convención, los contenidos temáticos tratados fueron seleccionados entre los aspectos más relevantes relacionados con el sector de la discapacidad tales como la Ley de la Autonomía Personal y la Atención a personas en situación de Dependencia, información sobre los Centros Especiales de Empleo, el Plan de Calidad, la Educación Sexual, o temas referentes a las voluntades anticipadas. Dichos contenidos han estado distribuidos a través de 5 ponencias y una mesa redonda.



Este año, para la inauguración de la Convención pudimos contar con la presencia de D. Joan Planells, Presidente del CERMI CV, D. Agapito Nuñez, Director Territorial de Sanidad en Valencia, D<sup>a</sup> Esther Franco, Diputada autonómica del PP en las Cortes Valencianas, y D. Carlos Laguna Asensi, Presidente de Cocemfe CV.





Las ponencias del día 22 han sido las siguientes:

\*Ley de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a Personas en Situación de Dependencia, con la ponente D<sup>a</sup> Roser Romero, Secretaria de la Organización de COCEMFE.

\*Modelo de Centros Especiales de Empleo de Aragón, con el ponente D. Javier Guiu de Fundación DFA.

\*Plan de Calidad en las Entidades del sector social, con D. Vicente Micó,

subdirector de FSC Comunidad Valenciana y D. Miguel Ángel Rodríguez, coordinador de Cruz Roja Alicante.

## "IV Edición de los premios COCEMFE CV"

Los Premios Cocemfe CV, se entregaron en la cena de Gala que se realiza todos los años para este fin, los premios tratan de reconocer tanto a personas como a institu-



ciones que se destacan en la ayuda y atención a las personas con discapacidad y sus instituciones y este año fueron los premiados:

**D. Juan Carlos Pérez Santamaría** a título póstumo, Juan Carlos desempeñó el cargo de Presidente de cocemfe Alicante, desde el 2001 hasta el 2006 y murió en Julio de 2008.

Entregó el premio Antonio Ruescas, Presidente de COCEMFE Alicante, y recogió el Premio, Antonio Mérida, Secretario de COCEMFE Alicante.

**La Diputación de Valencia.** Entregó el Premio D<sup>a</sup>. Carmen Minguet, Secretaria General de COCEMFE CV. Lo recogió D<sup>a</sup> Amparo Mora, Diputada de Acción Social de la Diputación de Valencia.

**D. Vicente Casanova Claramonte,** Alcalde de

Almassora. Entregó el Premio D. Carlos Laguna Asensi, Presidente de COCEMFE CV. Recogió el Premio D. Vicente Casanova Claramonte, Alcalde de Almassora.



**La Universidad de Alicante.** En concreto para su Centro de Apoyo al Estudiante y

Escuela universitaria de Trabajo Social. Entregó el premio D. Javier Segura, Vicepresidente de COCEMFE Alicante. Recogió el Premio, D<sup>a</sup> Hortensia Redero, Directora de la Escuela de Trabajo Social.



Hortensio Redero recogio el premio de manos de Javier Segura

**El Instituto de la Mujer de Valencia.** Entregó el Premio Madeleine Cutting, vocal de COCEMFE CV. Lo

recogió D<sup>a</sup> Celia Ortega, Directora General de la Mujer y para la Igualdad.

**La Notaría AF&S de Castellón** Entregó el premio D. Manolo Celma, Presidente de COCEMFE Vinaròs y en representación de COCEMFE Castellón.

Lo Recogió D. Antonio Arias, Notario socio de la Firma AF&S.

El día 23, tuvo lugar una mesa redonda, durante la cual se debatieron las estrategias de actuación para las entidades miembro de COCEMFE CV, de Valencia , Castellón y Alicantey en las que se



propusieron temás para estudiar, como la educación en los niños con discapacidad, problemas de la mujer y el tema laboral



La V Convención de ONG de cocemfe Comunidad Valenciana, fué clausurada a medio día por el presidente de COCEMFE CV, D. Carlos Laguna Asensi, convocándonos para el año que viene que se celebrará durante el Congreso de Cocemfe CV. en la Feria de Orprotec 2009



## COCEMFEALICANTE CELEBRA UN CONSEJO PROVINCIAL SOBRE LA LEY DE AUTONOMÍA PERSONAL Y ATENCIÓN A LA DEPENDENCIA

Alicante 10/02/09.-

El pasado sábado 07 de febrero, la Comisión de Dependencia de COCEMFE Alicante organizó un consejo provincial para tratar los posibles modos de actuación frente a la ineficaz puesta en marcha de la ya famosa

Ley de promoción de la Autonomía Personal y atención a la Dependencia.

La misma estuvo dirigida por los responsables de la propia comisión y llevada a cabo por un gabinete jurídico, poniendo sobre la mesa las posibles actuaciones a realizar en dicha materia.

Este consejo se realizó en la Universidad de Alicante y tuvo una duración de más de dos horas, tiempo suficiente para poner sobre la mesa la situación actual de la ley.

La asistencia de las asociaciones federadas a COCEMFE Alicante hizo alzar conclusiones comunes, como la incertidumbre de las personas sobre las actuaciones a realizar frente a la negativa de concesiones o la inexistencia de valoraciones, se oponen a tanta teoría y a las disputas políticas ante la inactividad y pasividad que los propios políticos están ejerciendo sobre la propia ley.

A partir de ahí, la propia comisión junto con el gabinete jurídico tomó una serie de acuerdos y recomendaciones que transmitirá a la junta directiva de COCEMFE Alicante para su puesta en marcha.

En su debido momento se darán a conocer las líneas de actuación que van a emprender las propias asociaciones federadas a COCEMFE Alicante en esta materia.



## Carrefour, impulsa la publicación de la Guía de las Enfermedades Neuromusculares,

Gracias a Carrefour se ha podido realizar esta guía informativa para familias con afectados de Enfermedades Neuromusculares, la guía ha sido realizada

por todas las trabajadoras/es de las asociaciones que pertenecen a la Federación de ASEM.

Esta guía, está a la disposición de las familias en cada asociación.





## **ASEM CV, Visita el Puerto de Valencia con el Barquito "La Sirenita" adaptado por la Fundación Un Mar sin Barreras**

La actividad se realiza en el puerto de Valencia, a la llegada nos esperaban chicos de los talleres de la Fundación con sus monitores, nos explicaron lo que es el mar y como lo tenemos que respetar, para ello nos enseñaron varios peces. moluscos, y como se puede contaminar el mar si no tenemos cuidado, para ello nos enseñaron lo que puede hacer una red perdida, o como contaminamos a traves de echar residuos toxicos al agua día a día.

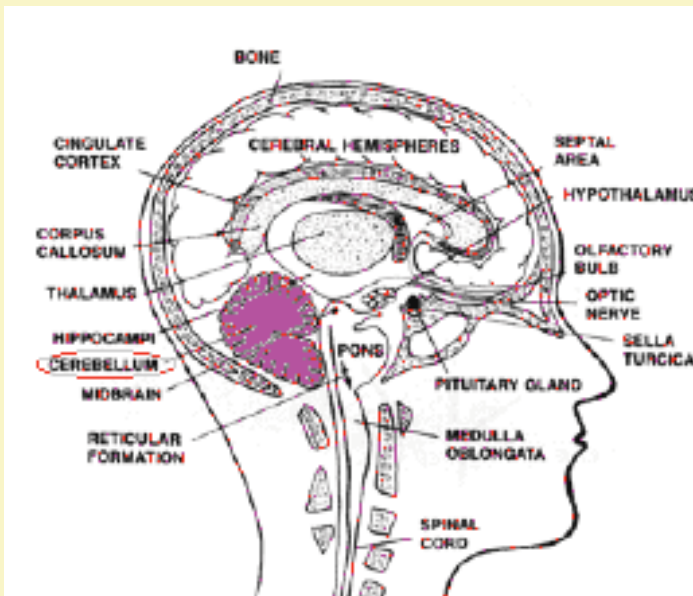
enseñaron varios peces. moluscos, y como se puede contaminar el mar si no tenemos cuidado, para ello nos enseñaron lo que puede hacer una red perdida, o como contaminamos a traves de echar residuos toxicos al agua día a día.



El barco es una antigua "Golondrina" de las que se usaban para pasear por el puerto y que ha sido restaurada y adaptada perfectamente para que las personas con discapacidad puedan ver desde el mar el puerto.

Estas fotografías demuestran lo bien que se paso ese día y que os recomendamos asistir .

## GRUPO DE ATAXIAS



Las Ataxias Hereditarias son un grupo de enfermedades que se caracterizan por la degeneración de sistemas funcionales de la médula espinal, cerebelo y, a veces los órganos de los sentidos, como la vista y el oído. La Ataxia en general es una pérdida de la coordinación y el equilibrio en la persona, es una enfermedad hereditaria, genética y degenerativa. En general las Ataxias Hereditarias se transmiten de forma autosómica dominante o de forma autosómica recesiva, aunque hay excepciones, estas dos formas de herencia cubren la mayoría de las Ataxias Hereditarias.

### Edad de Manifestación

La edad de manifestación puede ser en la infancia, adolescencia o en la edad adulta, no existe tratamiento que la cure, pero hoy en día los proyectos de investigación que se están desarrollando son bastantes esperanzadores y positivos para la recuperación de esta enfermedad. Actualmente hay unos 400 tipos de Ataxias Hereditarias diagnosticadas, nuestra asociación agrupa a personas afectadas de muchos tipos de ataxias, tales como:

**Ataxia de Friedreich.**

**Ataxia Telangiectasia.**

**Ataxia Olivo Ponto-Cerebelosa.**

**Ataxia Pierre Mary.**

**Ataxia Strumbell Lorrain.**

**Ataxia Espástica Familiar.**

**Ataxia de Charcot-Marie-Tooth.**

Como es el diagnóstico genético donde se especifica el tipo de Ataxia que se tiene, ya que es muy importante saber que tipo específico de Ataxia Hereditaria padece la persona afectada.

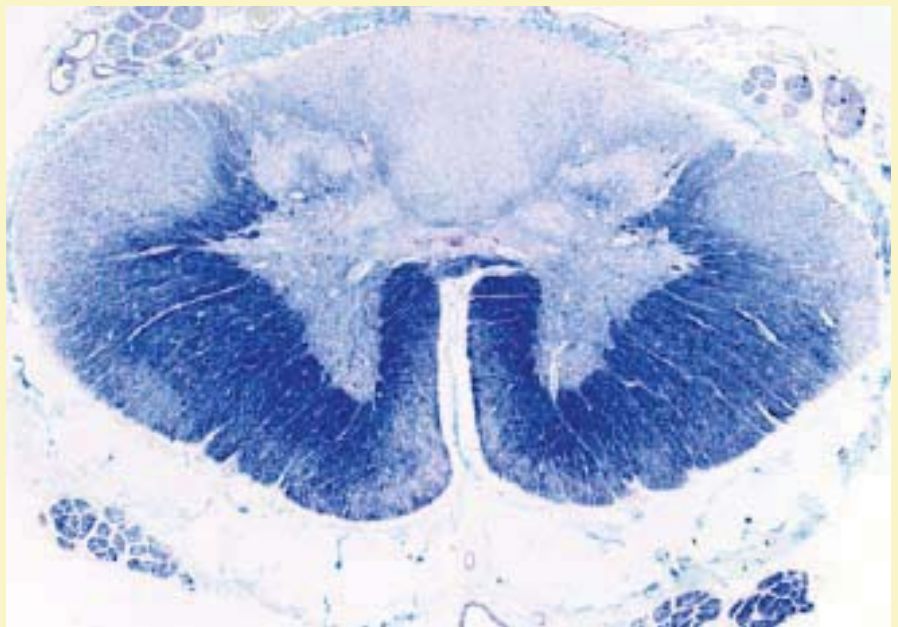
Hoy en día, las investigaciones sobre esta enfermedad están avanzando mucho,

aunque no existe cura para las Ataxias, pero los resultados de estas investigaciones son muy buenos

### Ataxia

La ataxia (del griego *ataxia* que significa "sin orden") es un síntoma o enfermedad que se caracteriza por provocar la descoordinación en el movimiento de las partes del cuerpo de cualquier animal, incluido el cuerpo humano.

Esta descoordinación puede afectar a los dedos y manos, a los brazos y piernas, al cuerpo, al habla, a los movimientos oculares, al mecanismo de tragado, etc.





## La Herencia

La Herencia autosómica dominante con una sola copia heredada de cualquiera de los los padres es suficiente para transmitir la Ataxia, el gen defectuoso predomina sobre otro. Por este motivo, la Ataxia se hereda de uno solo de los dos progenitores (padre o madre). La herencia autosómica recesiva, una sola copia de un gen defectuoso no es suficiente para heredar el desorden, este tipo de Ataxia se hereda a través de ambos progenitores (padre y madre); hay muchas personas que son portadores del gen defectuoso, pero no desarrollan ningún síntoma, porque también tienen una copia normal. Este es el caso de la Ataxia de Friedreich

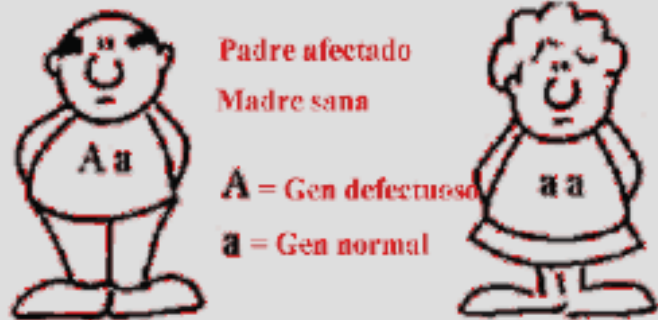
Según el glosario de términos del Laboratorio de Genética Gregorio Marañón, se define la palabra ataxia como un:

**"Trastorno caracterizado por la disminución de la capacidad de coordinar los movimientos".**

Por tanto, **"ataxia"** puede utilizarse indistintamente para referirse al síntoma de una coordinación defectuosa del movimiento muscular, o para nombrar una enfermedad degenerativa concreta del sistema nervioso de cuantas cursan con tal síntoma: en este segundo caso, debiera usarse esa palabra seguida de un nombre o numeración que identifique el desorden. Existe una gran variedad de enfermedades que incluyen este signo clínico, entre ellas la rabia o la encefalopatía esponjiforme bovina (enfermedad de las vacas locas). También puede observarse esta manifestación ante la presencia de ciertos tumores intracraneales o tras traumatismos de la cabeza. Esta enfermedad la padecía el 16º presidente de los Estados Unidos, Abraham Lincoln. Las personas que padecen esta enfermedad suelen ser bastante altas, de dedos largos, pies grandes y descoordinadas.

**Salvador Gisber, es el coordinador del grupo de Ataxias de ASEM CV, él siempre está al tanto de cualquier noticia sobre tratamiento, investigación o cualquier cosa que**

## Como se transmite en la familia un desorden atosómico dominante.



Cuando uno de los padres está afectado por el desorden, sus hijos serán, o no, afectados, dependiendo de cuál de sus dos genes le haya transmitido: o normal, o defectuoso.



Llamamos gen defectuoso al que tiene defecto suficiente para producir enfermedad. Con un solo gen defectuoso ya se padece ataxia. "A a" es afectado. "a a" es sano, no portador.







tenga que ver con las ataxias, periódicamente se reúne con los afectados para informarles.

Durante estas reuniones, recaba información de las cosas que necesitan o desean los afectados.

## REUNIÓN DE ASEM CV SOBRE, FISIOTERAPIA Y REHABILITACIÓN

Conocido es, o debería ser conocido, especialmente por la sanidad, de la necesidad de que los afectados por enfermedades neuromusculares, reciban los tratamientos de fisioterapia y rehabilitación, ASEM CV, ha tratado desde hace años suplir esa "carencia sanitaria", con algunos proyectos, topándonos siempre con el problema económico, y por lo tanto no poder tener un servicio continuado.



Hay que decir que hemos tenido unas personas maravillosas que de manera voluntaria



han estado en 2008 haciendo durante unos meses ese servicio, proporcionando a nuestros afectados lo que deberían de recibir por derecho..

Pilar Cañadas y Voro Gisbert, durante la reunión informativa.



ASEMVCV, siempre buscando poder ayudar a nuestros socios, organizó una reunión para informar del convenio con la Universidad Católica de Valencia, para que nuestros socios puedan ir a hacer rehabilitación.

En representación de la Universidad asistió Marga Cañadas la cual explicó en que consistía. y como se iba a realizar.

2-12-08 .- EFE- Santiago de Chile

**Científicos de varios países** descubrieron que la molécula Wnt3, que es secretada por neuronas motoras, ayuda a fortalecer las conexiones neuromusculares, posibilitando así la cura de algunas enfermedades degenerativas del sistema nervioso, dijo hoy uno de los investigadores.

03.02.09 - EFE- Las Provincias Alicante

**Veinte abogados de Alicante** forman voluntariamente un turno de oficio pionero en España para orientar y asistir gratis a las personas dependientes en el proceso de petición de las prestaciones y reconocimiento del grado de minusvalía, según el decano del Colegio provincial de letrados, Mariano Caballero.

El Colegio costea íntegramente esta iniciativa a la espera de que la Generalitat se haga cargo, y por el momento veinte letrados integran de forma voluntaria el turno, que atenderá gratuitamente a los afectados cada miércoles y viernes de 16.30 a 20.30 horas.

José M<sup>a</sup> Juárez 14/11/2008

**El Carlos III aumentará la red de centros de excelencia**

El director del Instituto de Salud Carlos III, José Navas, ha comentado a la presidenta de la Asociación Nacional de Investigadores Hospitalarios, Antonia Martín, que aumentará la Red de Centros de Excelencia Científica con cuatro hospitales de Barcelona, Valencia y Madrid.

Alicante.LAS PROVINCIAS.ES

**Los dependientes se reúnen para exigir al Consell** que cumpla la ley

Los afectados por la Ley de la Dependencia no van a dar más tregua al Consell. La Federación de Asociaciones de Personas con Discapacidad Física de la provincia (Cocemfe) y la Plataforma en Defensa de la Ley de Dependencia mostraron ayer su profundo malestar por la "ineficaz" puesta en marcha de la normativa y por el "ninguneo" que están sufriendo por parte de la Conselleria de Bienestar Social

M. E. 15/09/2008

**La fisioterapia respiratoria** es un método terapéutico de demostrada eficacia para el tratamiento de patologías de diferente índole, como son los procesos que afectan de forma crónica al sistema respiratorio, como la enfermedad pulmonar obstructiva crónica (EPOC), asma, fibrosis quística, enfermedades neuromusculares etc.

Otra de las ventajas de esta terapia es la **reducción considerable del gasto farmacológico** del paciente. "En estos enfermos es necesario aumentar su capacidad respiratoria y si se hace mediante la extensión de los músculos respiratorios se pueden evitar un sinnúmero de medicamentos"



## Tarjetas de Navidad pintadas a mano en ASEM CV

### 'VIU LA COMUNITAT EN FAMILIA'



El Consell impulsará un programa para que discapacitados y msus familias disfruten de vacaciones a buen precio

01.02.09 - 13:33 - EUROPA PRESS | Valencia La Conselleria de Bienestar Social pondrá en marcha el nuevo programa 'Viu la Comunitat en Família' para que las personas con discapacidad intelectual, física o sensorial y sus familiares o acompañantes "puedan disfrutar de unas estancias vacacionales turísticas en los

meses estivales, en un entorno adaptado y a precios asequibles"



El taller de manualidades de ASEM CV, siguiendo con su trayectoria, ha realizado todas las tarjetas que se han enviado por parte de

la asociación y también las que nos han solicitado por parte de nuestros socios y colaboradores.



La actividad fue de gran éxito por parte de todos los participantes, ya que continuamente nos solicitaban más tarjetas de navidad lo que nos dio mucha satisfacción.







## ASEM CV Visitó en el Oceanografic

A nadie le puede extrañar nuestra visita, ya vamos por la 3ª, siempre hay quien no ha ido, y siempre hay quien quiere volver.

La experiencia es inolvidable y la verdad es que se nos hizo corto.

La visita entra dentro de los viajes programados por a

Conselleria de Bienestar Social, la cual por un modico precio, nos proporciona, el viaje, la entrada y la comida, asi es seguro que pasamos un buen día.



Nos reunimos en la sede de ASEM CV, y el autobus nos llevó al Oceanografic, donde tambien habían algunos esperandonos, una vez repartidas las entradas y los bonos de comida, pasamos a visitar el espléndido parque hasta la hora de regresar.

La actuación de los delfines, la visita a la pajarería, el tunel de los tiburones, el baile de le ballena beluga etc. todo un espectáculo, para ver, oír y disfrutar.





### Un recuerdo.....

Otra vez más, la vida, nos da unos ataques que no podemos entender, una de esas cosas ha sido el fallecimiento de nuestro querido Toni Gil, diagnosticado de una Ataxia, vino no hace muchos años a la asociación, su amabilidad, su simpatía y su sonrisa, nos cautivó desde el primer momento; por lo menos a mí.

Había acabado su carrera de maestro y era una pena que no pudiera trabajar de eso, seguro que hubiera enseñado a sus alumnos buenos valores en la vida.

Y su familia, que podemos decir: "de tal palo tal astilla" ¡que padres!, lo traían, lo dejaban, al fisio o a las reuniones del grupo joven y se iban, con una discreción inaudita, pero lo que más nos llamaba la atención era su hermana Anabel no había excursión, salida etc. que no viniera con él, les unía algo especial se les notaba en ellos, él la miraba como si ella fuera lo más maravilloso

del mundo y ella a él, le daba tanto cariño que era envidiable, cuando Anabel se quedó embarazada no por eso dejó de acompañarlo, ya digo unos hermanos maravillosos. Los ojos le bailaban con una ilusión enorme, aun me acuerdo cuando me mando la foto de su sobrino nada más nacer. Y después como evolucionaba. No pensaba en él, solo creo que quería pasar desapercibido y sufría por su familia aunque no lo exteriorizaba, nunca quería molestar ni pedir nada, lo dicho era una persona fuera de serie.

Por eso cuando me llamó Anabel, para decirme que su hermando (su tete) como ella lo llamaba, había fallecido no podía creerlo al igual que otras veces por desgracia, te sientes tan pequeña, con tanta rabia ante estas cosas, que te cuesta expresarlo.

Un abrazo

Carmen Minguet



ASEM Comunidad Valenciana, ha presentado un proyecto para la inserción laboral, con el título, "**Para trabajar**" ¡Ponte al Día!, con el numero de proyecto **16578**, en la Fundación CAN, con el cual puedes colaborar haciendote cliente de la Caja de Ahorros de Navarra.

La Fundación CAN tiene la modalidad de que son los propios clientes los que eligen el proyecto al cual quieren que vayan los beneficios de su cuenta . una manera de que ayudemos a nuestra entidad a conseguir recursos necesarios para su desenvolvimiento.

## 28 DE FEBRERO DE 2009 DÍA DE LAS ENFERMEDADES RARA



El día 28 de febrero, se celebra el día Mundial de las Enfermedades Raras, nuestra patologías están dentro de ese grupo de incidencia menor, pero que en conjunto son muchas.

Las enfermedades neuromusculares, son un grupo mayoritario dentro de estas llamadas "Raras", por lo tanto como hemos dicho somos más de 3.000 personas afectadas, en la Comunidad Valenciana, por lo que solicitamos que nos tengan en cuenta a la hora de pensar en las necesidades que tenemos, ya que hay un abanico de patologías que no solo se centran en una especialidad.

### **El CIBERER se consolida como modelo de referencia en Europa para promover la investigación sobre enfermedades raras.**

**En España, las denominadas enfermedades raras afectan a 3 millones de personas y en Europa a entre 24 y 36 millones**

Valencia (20/22-9-08).- **El Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras -CIBERER-** es pionero en Europa y cuenta con pocas referencias en el panorama internacional como modelo de institución consorciada. Promovido por el Ministerio de Ciencia e Innovación a través del Instituto de Salud Carlos III, integra a 30 entidades, fundamentalmente públicas pero también del ámbito privado, que investigan sobre enfermedades raras, gestionando, coordinando esfuerzos y generando sinergias entre 60 grupos de investigación y más de 700 científicos e investigadores.

**CIBERER** actúa como vehículo entre la investigación biomédica, los servicios de salud y los pacientes y familiares, siendo las conferencias terapéuticas el canal a través del cual médicos y asociaciones de pacientes son informados acerca de los avances de las investigaciones en curso.

Asimismo, **CIBERER** apoya y potencia acciones encaminadas a ofrecer servicios de investigación para el conjunto de enfermedades raras, como son mejorar los recursos humanos y materiales de los grupos de investigación; favorecer la colaboración promoviendo sinergias entre los diferentes grupos; desarrollar proyectos de investigación cooperativa y explotar nuevas hipótesis científicas y desarrollos tecnológicos; explicar a la sociedad el valor de la investigación sobre enfermedades raras, ayudando a conocer las necesidades que tienen enfermos y familiares; y por último, crear puentes y colaboraciones con otros centros de investigación y empresas farmacéuticas y biotecnológicas.

En 2008 el **CIBERER** cuenta con un presupuesto de 12 millones de euros destinados a ofrecer todos estos servicios de investigación para las enfermedades raras con el fin de mejorar el conocimiento sobre la epidemiología, las causas y los mecanismos que las generan y para que dicho conocimiento revierta y se traslade al paciente, favoreciendo a su vez la generación de nuevas hipótesis científicas y desarrollos tecnológicos. Así, el **CIBERER** se ha convertido en la actualidad en el centro de referencia en España en investigación sobre enfermedades raras (ER).

Desde este punto de vista, el modelo de investigación en red que lidera el **CIBERER** permite optimizar los costes y recursos destinados a la investigación sobre ER, apostando por la creación de sinergias entre grupos de investigadores y buscando la maximización de los resultados obtenidos por éstos.



En España existen aproximadamente 3 millones de personas afectadas por algún tipo de enfermedad rara, es decir, por alguno de los tipos de trastornos que afectan al ser humano con una frecuencia baja (5 afectados por cada 10.000 habitantes). Las enfermedades raras son enfermedades potencialmente mortales o debilitantes a largo plazo y de alto nivel de complejidad.

Se estima que hay entre 5.000 y 8.000 enfermedades raras que, a pesar de su baja prevalencia individual, en su conjunto suponen una fracción muy importante de la carga de enfermedad mundial.

En el caso de Europa, estos procesos afectan a entre el 6 por ciento y el 8 por ciento de la población, que se traduce entre 24 y 36 millones de personas. En la UE, de los 27 Estados miembros esta cifra representa aproximadamente 246.000 personas por enfermedad, la mayoría de

ellas (alrededor de un 80 por ciento) son enfermedades genéticas. Otras son cánceres poco frecuentes, enfermedades autoinmunes, malformaciones congénitas o enfermedades tóxicas e infecciosas, entre otras categorías.

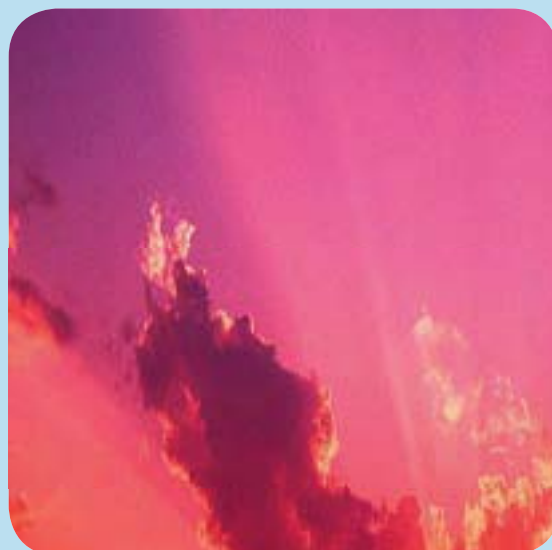


Como referente en la investigación sobre enfermedades raras, el **CIBERER** pretende contribuir a la mejora de la atención sanitaria a través de la aplicación clínica de los resultados de la investigación. Esto no podría ser de otra manera ya que muchos grupos están localizados en hospitales y numerosos investigadores desarrollan una intensa actividad clínica. La labor del CIBERER, por lo tanto, no acaba con la generación del conocimiento, sino que se completa con el traslado de éste desde el laboratorio a la clínica y viceversa, respondiendo al concepto global de Investigación Traslativa o

Traslacional.

Otra vía complementaria para que el conocimiento generado se concrete en aplicaciones reales es la consolidación de la propiedad intelectual y su transferencia al sector productivo. Aquí, la labor de los grupos de investigación del **CIBERER** deriva en avances como son la producción de patentes, la creación de spin-offs y en definitiva, en la transferencia del conocimiento.

La investigación sobre la epidemiología, las causas y los mecanismos que producen las enfermedades raras son el "germen" para el desarrollo de tratamientos efectivos. Dichos tratamientos, en el caso de las enfermedades raras, se denominan medicamentos huérfanos y son desarrollados por la incipiente industria biotecnológica. Desde este punto de vista, el **CIBERER** también dirige sus esfuerzos a generar puntos de encuentro entre los investigadores y la industria biosanitaria, además de con las asociaciones de pacientes y el Sistema Nacional de Salud.





La Psicología del Arte es el ámbito psicológico que estudia los fenómenos de la creación y la apreciación artística desde una perspectiva psicológica.

La Terapia a través del arte, conocida como Arte terapia (Terapia artística, Terapia creativa o configurativa también), consiste en el uso de las artes visuales con fines terapéuticos. Se basa en la idea de que las representaciones visuales, objetivadas a través del material plástico, contribuyen a la construcción de un significado de los conflictos psíquicos, favoreciendo su resolución. La representación plástica sería, desde este punto de vista, un proceso de construcción del pensamiento.

La utilización de herramienta plásticas tiene diferentes fuentes, que cuajaron a mediados del Siglo XX , por lo

que el concepto de arte, en el que se basa guarda gran relación con el cuestionamiento sobre la función del arte que surgió en la época de la posguerra

Actualmente en arte terapia existen 2 corrientes principales: por un lado, los que utilizan la plástica como medio de elicitar un diálogo paciente-terapeuta, con el objetivo de elaborar posteriormente de manera verbal el contenido plástico creado. Por otro lado, están los que se centran en lo artístico, sin requerir la posterior elaboración verbal. Los primeros generalmente son psicólogos o psiquiatras especializados en arte terapia, y los segundos, actúan supervisados en su mayoría por psicólogos o psiquiatras, y su labor es planteada como complementaria a una labor psicoterapéutica.

Independientemente de la orientación escogida, la terapia artística se caracteriza por:

Relevancia del proceso de creación por sobre el producto artístico, ya que es en las limitaciones de este proceso en donde pueden trabajarse las dificultades para simbolizar la experiencia

Importancia de la creatividad, bajo el supuesto que su desarrollo favorecería el surgimiento de soluciones creativas en otras áreas de la vida.

Énfasis en la creación espontánea, sin importar el grado de pericia plástica, con un objetivo más bien expresivo.

Existen muchas herramientas alternativas de comunicación además de la más extendida (la comunicación verbal).

Estas herramientas pueden ayudar a los niños, jóvenes y adultos a expresar sus sentimientos, pensamientos y preocupaciones, permitiéndoles además entender mejor la realidad que les rodea y facilitándoles un cambio positivo.

Con la Arte terapia la expresión a través de ejercicios plásticos abre nuevas posibilidades en la comunicación de preocupaciones, ilusiones, sueños, miedos, etc. que de otra manera sería difícil hacer salir especialmente en niños y jóvenes.

La Arte terapia no sólo ayuda en la comunicación de lo dicho anteriormente, también potencia:

Un mayor autoconocimiento

El respeto al otro

La creatividad y la imaginación

La supresión del miedo a sentirse juzgado (arte terapia en grupo)

La mejora de la autoestima

Un aumento de la cohesión grupal (arte terapia en grupo)

La tolerancia y la aceptación de las diferencias como algo positivo

La concentración

La Arte terapia es un método ideal para relajarse y resolver muy naturalmente los problemas. No importa el talento o la capacidad que se tenga. Lo más importante es saber escuchar la "voz" interior y expresarse a través del arte.

Rosario Ferrer Oliver  
Psicóloga Colegiada CV08819



**2 DE MARZO DE 2009:  
AYUDAS PARA LAS PERSONAS CON DISCAPACIDAD  
DESDE LA CONSELLERIA DE BIENESTAR SOCIAL DE  
LA GENERALITAT VALENCIANA**

\* Prestaciones Económicas Individuales (P.E.I.) para las personas con discapacidad

A yudas para el Desarrollo Personal:

- Ayudas Técnicas y productos de apoyo
- Ayuda destinadas a la eliminación de barreras arquitectónicas en el interior de la vivienda y la adaptación funcional del hogar.
- Ayuda para la adaptación de vehículos
- Ayuda para transporte.

Requisitos

1. Tener reconocida la condición legal de persona con discapacidad o en situación de dependencia, o bien estar en fase de ser reconocida dicha condición con la documentación completa, sin que se halle paralizado el expediente por causa imputable al interesado.
2. Tener su residencia legal en un domicilio sito en un municipio de la Comunitat Valenciana.
3. Ser menor de 65 años.
4. Que existan deficiencias de carácter motor o sensorial en el solicitante que supongan una pérdida de autonomía, le impidan o dificulten su movilidad o comunicación a través de medios normales.
5. Idoneidad de la actuación o ayuda solicitada para cubrir la necesidad que plantea el solicitante, que deberá ser evaluada por el órgano instructor.
6. No haber obtenido ayuda por el mismo concepto en los últimos 5 años.

Para la Prestación Económica Individualizada de ayuda para el transporte, los beneficiarios de las ayudas deberán reunir los siguientes requisitos:

- a) Tener una edad mínima de 16 años y máxima de 65.
- b) Tener reconocida la condición de persona con discapacidad con movilidad reducida.
- c) No encontrarse imposibilitado para efectuar desplazamientos fuera de su domicilio habitual.
- d) No estar comprendido en el campo de aplicación del sistema de la Seguridad Social por no desarrollar actividad laboral, ni superar el nivel de recursos económicos personales de 9.304 € en cómputo anual. Para su cálculo se tendrán en cuenta exclusivamente los ingresos personales.
- e) Que se acredite la necesidad de esta ayuda, por no disponer de vehículo propio ni poder utilizar los medios convencionales de transporte públicos existentes, para su acceso a los centros de día, servicios de integración social u otros centros o servicios, debidamente justificados, que pueda requerir.

**EXCLUSIONES A LA CONDICIÓN DE BENEFICIARIO**

No podrán acceder a la condición de beneficiarios las personas o entidades en quienes concurran alguna de las circunstancias señaladas en el artículo 13 de la Ley 38/2003, de 17 de noviembre, General de Subvenciones, o no se hallen al corriente de pago de obligaciones por reintegro de subvenciones que, en su caso, se les hubiesen exigido.

Inicio

Cuantía de la ayuda/Procedimiento de cobro

La cuantía máxima de la ayuda no podrá ser superior al coste de la acción ni superar los módulos económicos máximos siguientes:

1. Sillas de ruedas con motor eléctrico: 2.000 € Cuantía máxima
2. Grúa hidráulica / eléctrica: 1.300 € Cuantía máxima
3. Audífonos: 1.100 € Cuantía máxima
4. Otros productos y ayudas técnicas: 1.500 € Cuantía máxima

Ayudas para adaptaciones en el hogar y supresión de barreras en el interior de viviendas:

1. Adaptaciones en el cuarto de baño: 2.800 € Cuantía máxima
2. Eliminación de barreras en el interior de la vivienda: 4.000 € Cuantía máxima
3. Adaptación de vehículo de motor: 1.500 € Cuantía máxima
4. Ayuda al transporte (cómputo anual): 600 € Cuantía máxima

Para más Información y entrega de documentos, dirigirse a los Servicios Sociales de los Ayuntamientos en cada Municipio.

**El plazo de presentación de solicitudes será de un mes contado a partir del día siguiente al de la publicación de la convocatoria en el DOCV nº 5965, de 02/03/09, leer la orden para más información.**



## ESPECIALMENTE EN ALICANTE



En los Juzgados de Alicante, en Benalúa, el Servicio de Orientación Jurídica para atender las demandas de las personas que han solicitado el Reconocimiento de la Situación de Dependencia y los recursos y prestaciones que les corresponden.

El horario del servicio será los miércoles y viernes, desde las 16'30 a las 21 horas, y podrán acudir al mismo todas las personas dependientes y sus familiares que quieran recibir información y orientación sobre la resolución de sus solicitudes, los plazos que tienen para presentar recursos y reclamaciones, o en su caso quieran presentar un recurso contencioso-administrativo.

**Para pedir cita se podrá acudir directamente a los Juzgados de Alicante (Barrio de Benalúa) o bien solicitarla telefónicamente llamando al Colegio de Abogados de Alicante, al 965115256, y preguntando por M<sup>a</sup> Dolores.**

El Servicio estará atendido por los Abogados del Turno de Oficio que realizaron el Curso de Formación sobre la Ley de Dependencia que organizó el Colegio de Abogados en Diciembre del pasado año, y será gratuito.

Aquellas personas que quieran interponer una demanda en el Juzgado de lo Contencioso-Administrativo, podrán solicitar la Asistencia Jurídica Gratuita, y en el caso de que reúnan los requisitos económicos para su concesión, serán atendidos preferentemente por Abogados formados en la materia.

En el caso de las personas dependientes se tendrá en cuenta por parte de la Comisión de Asistencia Jurídica Gratuita a la hora de valorar sus ingresos, los gastos extraordinarios que genera su situación.

Las demandas sobre orientación serán atendidas de forma individual, para cada situación

## ASEM CV,

agraïx la seua col·laboració a:



FUNDACIÓN  
MARTINEZ RUIZ DE IRUS



FERMAX



**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

