MEMORIA
ACTIVIDADES
2019
CUANDO EL
'COLÁGENO'
DEL CUERPO FALLA
Asociación nacional de los Síndromes de Ehlers-Danlos, Hiperlaxitud y Colagenopatías

DATOS PRINCIPALES

- ¿Quiénes somos?..... 3

SINDROME DE EHLERS-DANLOS

- Definición..... 4

ACTIVIDADES

1. ANSEDH Asistió al Encuentro de REDES EUROPEAS en Madrid..... 6
2. V Jornadas de Salud de las Illas Balears..... 7
3. IX Congreso Internacional de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades Raras..... 9
4. Jornadas de Puertas Abiertas FEDER el 29 DE Febrero.....10
5. Gente Extraordinaria.....11
6. I Jornada Científica Sobre Enfermedades Raras y Ultra Raras..... 12
7. XII Jornada del Día Mundial de enfermedades Minoritarias en Catalunya.....15
8. Madrid Estuvo Presente en la "Carrera de la Esperanza"..... 17
9. Fiesta de Disfraces Solidaria..... 18
10. Diada de las Illas Balears 2019.....18
11. II Trobada d'entitats de Salud de Palma.....19
12. ANSEDH, Platinium Sponsor, en la I Conferencia de Aprendizaje de la Sociedad EHLERS-DANLOS en España.....20
13. Encuentro de Socios de ANSEDH en Centro CREER de Burgos..... 21
14. XXXI Jornadas del Deporte Base: Deportes, Salud y Calidad de Vida..... 22
15. Entrevista Radio Cadena Ser.....23
16. Taller para Pacientes de Enfermedades Minoritarias Vall H'ebrón 2019..... 24
17. Entrevista en el programa de Radio de IB3 Vitamina3..... 25
18. Tots Donam una Mà en IB3 Junio..... 25
19. Mesa Informativa hospital General Universitario de Ciudad Real.....26
20. Fiesta de Voluntariado Illas Balears..... 27
21. Summer School Spanish Edition..... 28
22. Entrega Premios CINFA..... 29
23. Premios Voluntariado Illas Balears 2019..... 30
24. El EHLERS-DANLOS en el cine y las Series..... 31
25. ANSEDH Presente en las Mesas Informativas en hospitales ER de Barcelona..... 31
26. Eventos a Favor de ANSEDH "Juntos Todo es Posible"..... 32

DATOS PRINCIPALES

- **¿Quiénes Somos?**

Con la denominación de ***ANSEDH, Asociación Nacional del Síndrome de Ehlers-Danlos, Hiperlaxitud y colagenopatias***, se constituye en una Asociación sin ánimo de lucro, de ámbito ***Nacional*** y capacidad plena de obrar, de acuerdo con lo establecido en el artículo 22 de la Constitución, la Ley Orgánica 1/2002, de 22 de marzo, reguladora del Derecho de Asociación y demás disposiciones vigentes que regulen la materia.
El domicilio social se encuentra en *C/ Numancia nº8, CP. 30565, Las Torres de cotillas (Murcia).*

- **Fines de la Asociación**

1. Sensibilizar a la opinión pública y a las instituciones públicas y privadas sobre los problemas que esta enfermedad produce en afectados, familias y sociedad.
2. Estimular y promover la investigación científica del Síndrome de Ehlers-Danlos y sus consecuencias.
3. Cooperar con entidades que tengan como objetivo mejorar la calidad de vida de las personas con movilidad reducida derivada de la misma.
4. Promover la agrupación de personas afectadas por estas enfermedades o interesadas personal o profesionalmente en ellas, para trabajar de forma coordinada en la búsqueda de soluciones.
5. Cooperar a nivel internacional con asociaciones y afectados de hiperlaxitud y/o Síndrome de Ehlers-Danlos.
6. Conseguir el diagnóstico más temprano por parte de los sanitarios.

- **Misión**

Nuestra misión principal es apoyar, ayudar y orientar a los enfermos y a sus familiares, ya que somos conscientes de las dificultades con las que se encuentran en su día a día. Sabemos que los afectados por el **Síndrome de Ehlers-Danlos, hiperlaxitud y colagenopatías** pasan gran parte de su vida yendo de consulta en consulta porque son tratados de los diferentes síntomas y signos clínicos que presentan sin llegar a obtener un diagnóstico acertado, es por esto por lo que gran parte de nuestro trabajo va dirigido hacia la formación de los profesionales sanitarios y estudiantes, a promover el intercambio científico entre los sanitarios, estudiantes e investigadores españoles con los investigadores de otros países. Apoyamos y promovemos de la investigación y de unidades específicas para el tratamiento multidisciplinar de los pacientes de Ehlers Danlos, Hiperlaxitud y otras colagenopatías en los hospitales.

SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS

Los Síndromes de Ehlers-Danlos (SED) son un grupo de trastornos del tejido conectivo hereditarios y varían tanto en cómo afectan al cuerpo como en sus causas genéticas.

Generalmente se caracterizan por hiperlaxitud articular (articulaciones que se estiran más de lo normal), hiperextensibilidad de la piel (piel que se puede estirar más de lo normal) y fragilidad de los tejidos.
Los síndromes de Ehlers-Danlos (SED) se clasifican actualmente en trece subtipos. Cada subtipo de SED tiene un conjunto de criterios clínicos que ayudan a guiar el diagnóstico, los signos y síntomas físicos de un paciente se ajustarán a los Criterios Mayores y Menores para identificar el subtipo que mejor se ajuste. A día de hoy se conoce las mutaciones genéticas de 12 de los 13 subtipos de SED, el subtipo Hiperlaxo no tiene una mutación reconocida y su diagnóstico sólo puede hacerse de forma clínica. Existe una superposición sustancial de síntomas entre los subtipos de SED y los otros trastornos del tejido conectivo, incluidos los trastornos del Espectro Hipermóvil, así como una gran variabilidad, por lo que un diagnóstico definitivo para todos los subtipos de SED requiere confirmación mediante pruebas genéticas.
Para aquellos que cumplen con los requisitos clínicos mínimos para un subtipo EDS, pero que no tienen acceso a la confirmación molecular; o cuyas pruebas genéticas muestran una (o más) variantes genéticas de significado incierto en los genes identificados para uno de los subtipos de EDS; o en quienes no se identifican variantes causales en ninguno de los genes específicos del subtipo EDS: se puede hacer un "diagnóstico clínico provisional" de un subtipo EDS. Estos pacientes deben ser seguidos clínicamente, pero deben considerarse diagnósticos alternativos y pruebas moleculares ampliadas.
Los criterios de diagnóstico están destinados únicamente a distinguir un SED de otros trastornos del tejido conectivo, y hay muchos más síntomas posibles para cada SED que los criterios.

Fuente: The Ehlers-Danlos Society

© 2017 The Ehlers-Danlos Society

A pesar de tanta sintomatología y dificultades para encontrar un diagnóstico clínico y/o molecular, el Dr. Hamonet llevó a cabo una investigación que resumimos aquí:

El objetivo de este trabajo es ofrecer una nueva descripción con criterios fiables de diagnóstico clínico.

Método: se presentan 853 pacientes consecutivos de SED, examinados prospectivamente entre el 1 de Septiembre de 2009 y Septiembre de 2017, en una consulta dedicada. La severidad de los síntomas y signos son cuantificados conforme a la Escala de Likert desde 0 a 4. Fueron agrupados dentro de 6 cortes considerando dos mecanismos patofisiológicos: fragilidad tisular y desórdenes propioceptivos. Los 853

pacientes de SED fueron comparados con dos grupos de control, uno de sujetos sanos, el otro de pacientes que visitaban al doctor por patologías diferentes al síndrome de Ehlers-Danlos.

Resultados: El análisis estadístico comparativo de los cortes establece una correlación formal entre cuatro de ellos (fragilidad de piel, membranas mucosas y dientes, disautonomía, habilidades motoras y articulares, trastornos), prueba de que sus manifestaciones clínicas pertenecen a la misma enfermedad con diferentes manifestaciones. La comparación de los datos clínicos de los 853 casos de EDS a los de una población normal de 814 personas y una población de206 personas consultando otras enfermedades diferentes al EDS demuestran que los síntomas experimentados para la identificación del Síndrome de Ehlers-Danlos son específicos. Esto permite la construcción de un modelo matemático con el que es posible establecer una significativa lista de síntomas que permiten un diagnóstico certero. Hemos compilado una relación de 9 que conducen al diagnóstico

Nueve Síntomas para Un Diagnóstico:

- Dolores múltiples
- Fatiga intensa
- Problemas de propiocepción motora
- Inestabilidad articular o crujidos
- Piel fina transparente, fràgil
- Hiperlaxitud articular
- Equimosis
- Hiperacusia y/o vértigos
- Reflujo grastro-esofágico

Si 5 de ellos están presentes con una sensibilidad del 99.6% y una especificidad del 98%. La presencia en la familia de casos similares muestra la naturaleza hereditaria de la enfermedad.

Fuente: **Profesor Claude Hamonet**

© Claude Hamonet 2002- 2020

1-REDES EUROPEAS

Enero 2019. ANSEDH asistió al encuentro de REDES EUROPEAS celebrado por FEDER.

Febrero 2019. Día Mundial de las Enfermedades Raras

Celebramos este día en una de las etapas de El Camino de Cervantes, gracias al Hospital Universitario de Torrejón de Ardoz.

V JORNADAS DE SALUD DE LAS ILLAS BALEARS

El 1 de febrero se celebraron las V Jornadas de Salut de les Illes Balears, con una asistencia de 1500 personas, donde la Ministra de Sanidad, Consumo y Bienestar Mª Luisa Carcedo, destacó la excelencia del sistema Nacional de Salud (SNS).

su parte la presidenta del Govern, Francisca Armengol, hace énfasis en que queda mucho trabajo para hacer una sociedad que este a la altura de la ciudadanía.

En la gala se galardonaron 194 proyectos realizados en hospitales públicos y privados y también a asociaciones de pacientes. ANSEDH fue una de las asociaciones honrada, representada por nuestra delegada en las Islas, Marga Peralta.

IX CONGRESO INTERNACIONAL DE MEDICAMENTOS HUÉRFANOS Y ENFERMEDADES RARAS

El pasado mes de Febrero y en avanzadilla al día internacional de las Enfermedades Raras, se celebró en Sevilla el IX Congreso Internacional de Medicamentos Huérfanos. Este congreso que viene celebrándose cada dos años, está organizado por El Real e Ilustre Colegio Oficial de Farmacéuticos de Sevilla, Fundación Mehuer y FEDER y su Fundación. En el mismo se abordan diversos temas como, el acceso a los tratamientos más innovadores y sus vías de financiación, la consecución de un diagnóstico o el impacto sanitario y social. Además, otro reto del congreso es obtener estrategias de atención a pacientes de enfermedades raras tanto en el ámbito internacional, en el nacional y en el autonómico.

El congreso se ha desarrollado durante tres días y ha contado con seis mesas bajo los siguientes títulos: “El reto del acceso a los medicamentos por los pacientes con enfermedades raras”, “Avances en la investigación sobre medicamentos huérfanos”, “Estrategias de investigación en enfermedades raras”, “Redes europeas de enfermedades raras”, “Necesidades sociosanitarias en enfermedades raras” “El desarrollo de una política común para las enfermedades raras”.

Ha contado con una asistencia aproximada de 380 personas, entre los que se encontraban profesionales de la salud, farmacia, laboratorios, trabajo social y asociaciones de pacientes.

En este congreso se ha hecho mucho hincapié en el amplio número de personas afectadas por una enfermedad minoritaria, se han referido a 5 personas por cada 10.000 habitantes. La OMS estima que el 7% de la población mundial está afectada por 8,000 enfermedades diferente, de las cuales el 80% son de origen genético. En España, esto representa a más de 3.000.000 de personas.

Este congreso comenzó con 5 comunicaciones de interés general: una nueva patología hepática, medicina de precisión en enfermedades raras, elección y comercialización de medicamentos para enfermedades raras, avances diagnósticos y terapéuticos en de las Enfermedades Raras de las Enfermedades Raras enfermedades raras y ... Ehlers-Danlos,

El Profesor Hamonet ha sido el responsable de dar visibilidad al Síndrome de Ehlers Danlos y que según sus propias palabras, tiene la distinción de ser considerado todavía como una enfermedad rara, especialmente en Francia, mientras que es muy frecuente, afectando probablemente al 2% de la población francesa y, de hecho, en todo el mundo. La ponencia que el Dr. Hamonet presentó ha sido en asociación con Grahame (Londres), Daniel Manicourt (Bruselas), Trinh Hermann-Lê (Lieja), Pommeret Stanislas París, Antonio Bulbena (Barcelona), Rodney Grahame (Londres), Bravo (Chile) , Pradeep Chopra (EE. UU.), Michael Holick (EE. UU.), Carolina Baeza-Velasco (París), Vincent Guinchat (París), Cravero (París), Cristina Carravilla (Toulouse), ANSEDH (España).

La comunicación se basó en el seguimiento de cohortes de varios miles de pacientes diagnosticados, seguido por los autores. La posibilidad de diagnóstico clínico de certeza (99,6% de fidelidad) sobre la presencia de 5 de los 9 signos siguientes: dolor, fatiga, trastornos motores, esguinces o dislocaciones, piel frágil, hipermovilidad, hemorragias, hiperacusia, reflujo gástrico. Diagnóstico también posible por microscopía electrónica. Estos estudios clínicos permiten sentar bases fisiopatológicas sólidas para la organización de los tratamientos. Ehlers-Danlos es una enfermedad de todo el tejido conectivo, responsable de la fragilidad, en riesgo, de todos los tejidos. El sistema nervioso no resulta afectado, pero debe adaptarse a un cuerpo cuyos sensores colocados en una tela demasiado "blanda" envían mensajes distorsionados. Estos estudios resaltan que solo hay una forma de la enfermedad, que cumple con los criterios anteriores. Esta enfermedad es hereditaria y se transmite a todos los hijos de un padre afectado. Los trastornos cognitivos (memoria de atención, dislexia) son comunes, a veces asociados con conductas autistas resultantes de las "estrategias" particulares del cerebro frente al síndrome propioceptivo que a menudo crean dificultades de comprensión con los "otros". El Dr. Hamonet también destacó los tratamientos implementados con éxito: oxigenoterapia, anti distónicos, ropa y ortesis propioceptivas, diversas rehabilitaciones, incluidas las actividades físicas y deportivas.

El resto del Congreso consistió en mesas redondas sobre acceso a medicamentos, avances terapéuticos de medicamentos, estrategias de investigación. En esta mesa redonda final, Yvo Glynne Gut, del Centro Nacional de Análisis Genómicos de Barcelona, ha ampliado enormemente el papel de la Comisión Europea y ha realizado una destacada presentación sobre

la jerarquía de las etapas de la investigación en este campo. El primer lugar es para la investigación clínica que tiene como objetivo definir el fenotipo de la enfermedad, lo que permite realizar una investigación terapéutica. Al mismo tiempo, las contribuciones de la genética hacen posible construir el genotipo. Esta primacía de la clínica debe ser la regla, que no se respeta, especialmente en la enfermedad de Ehlers-Danlos, donde el diagnóstico todavía se rechaza a menudo por la falta de pruebas genéticas a pesar de la evidencia de la clínica. Sumergir a los pacientes en el sufrimiento y la exclusión. Las otras mesas redondas se refirieron en gran medida a los centros de referencia y al establecimiento de registros de enfermedades raras en España, destacando la importancia de la participación del paciente. Finalmente otra parte del congreso trató los aspectos sociales de las enfermedades raras.

JORNADA DE PUERTAS ABIERTAS FEDER 29 FEBRERO

Con motivo del 20 aniversario de FEDER, el 19 de febrero tuvo lugar una jornada de puertas abiertas de FEDER en Barcelona. Asistieron distintas asociaciones entre ellas ANSEDH, representada por su vicepresidenta Asun Ostáriz.
Nos explicaron los cambios de la organización dentro de FEDER, y nos presentaron a Lina, persona nueva dentro de la asociación.
Tuvimos la ocasión de revindicar por las asociaciones una trabajadora social, que tanto necesitamos en las asociaciones para la gestión organizativa.
También reclamamos que se redacte una guia de discapaciadad en Catalunya, puesto que ya existe en otras comunidades.
Nos informaron sobre las fechas de las convocatorias únicas de las ayudas del 2019.

La foto es extraida de la Web de FEDER.

GENTE EXTRAORDINARIA

Las enfermeras con las personas con enfermedades poco frecuentes

Coincidiendo con el Día mundial de las enfermedades poco frecuentes, el 28 de febrero, el Col·legi Oficial d'Infermeria de les Illes Balears organizó una nueva charla coloquio, bajo el título "Gente extraordinaria: las enfermeras, con las personas con enfermedades poco frecuentes". ANSEDH estuvo representada por nuestra delegada Marga Peralta. La charla se centró en el papel de las enfermeras en el cuidado de las personas afectadas por una enfermedad raras. Este papel se basa en la ayuda y el cuidado, en ser un puente entre la persona enferma y el facultativo. Se reivindica asimismo la importancia de las visitas periódicas a enfermería de las personas con patologías crónicas.

Aunque la charla se focalizó en la enfermería pediátrica, las conclusiones y recomendaciones son extrapolables a los pacientes adultos.

<u>Ponentes:</u>

- Aina Mateu: Enfermera pediátrica del Centre Coordinador de Atención Primaria para el Desarrollo Infantil (CAPDI) del Servicio de Salud.
- Iliana Capllonch: Madre de dos adolescentes con enfermedades crónicas, una de ellas poco frecuente. Fundadora de ABAIMAR.
- Rosa Escandell: Secretaria de la Asociación Balear de Dèficits Immunitaris Primaris (Abadip), fundada en 2009, y madre de una adolescente con inmunodeficiencia primaria.
  -Noemí Pons, madre de una niña de 18 años con síndrome de Shwachman-Diamond.

I JORNADA CIENTÍFICA SOBRE ENFERMEDADES RARAS Y ULTRA RARAS

Jornada impulsada por la Asociación Andaluza de Hemofilia (Asanhemo) y Una Esperanza para Celia. Mediante ella, se pretende promover y divulgar el conocimiento de las enfermedades raras y ultra raras en la sociedad jienense, así como en la comunidad científica de Jaén.

La Doctora Gema Esteban Bueno, Médico de Familia en Garrucha (Almería), coordinadora del Grupo Clínico Español del Síndrome de Wolfram y Representante Institucional de FEDER, fue la encargada de iniciar la jornada. Durante su exposición trató diversos temas como ¿qué es una enfermedad rara?, ¿qué son los medicamentos huérfanos?, ¿quién puede optar a un medicamento compasivo?, los pasos a seguir para desarrollar un medicamento desde el Descubrimiento de la posibilidad de generar un medicamento huérfano para una enfermedad determinada hasta el desarrollo clínico.

La Drª Esteban puso de manifiesto la necesidad de colaboración entre médico y paciente y la gran necesidad y utilidad de la Asociaciones en las Enfermedades Raras. Expuso las necesidades de los Médicos (más tiempo para las consultas, necesidad de formación, recursos online o material de apoyo y la falta de infraestructuras o desconocimiento existentes y la necesidad de comunicación y coordinación entre las especialidades).

Por otro lado quiso hacernos partícipes de cómo los médicos de familia perciben las ER en las consultas:

- pacientes **demandantes** e hiperfrecuentadores, elevada comorbilidad (“me vuelve loca”)
- Actividad propia de las “consultas de los especialistas”
- Conocimiento escaso de las ER (“no tengo ni idea”)
- Paciente “informado” (“me estresa”)

La Dra. Esteban habló así mismo sobre el protocolo DICE de Atención Primaria de ER, que se trata de un protocolo para mejorar la atención y la información de pacientes con Enfermedades Raras (ER) en la consulta de Atención Primaria (AP). Con su implantación se quiere dar cobertura

a las necesidades de coordinación y acompañamiento que demandan los pacientes de ER en las consultas de AP. Asimismo, se atiende a las necesidades de formación e información de los médicos de Atención Primaria, se ofrece respaldo normalizado a su actuación y se generan circuitos de comunicación entre los diferentes equipos asistenciales.

De acuerdo con los datos de la Sociedad Española de Medicina de Familia y Comunitaria, cada médico de familia atiende a una media de 15 pacientes al año con una enfermedad rara.

Por su parte la **Sra. Eduvigis García Espigares**, Trabajadora Social de la Asociación Española para la Investigación y Ayuda al síndrome de Wolfram, habló sobre el papel del trabajador social como apoyo en la búsqueda de recursos para familiares y pacientes con enfermedades raras.

Una vez más se hizo patente el beneficio y necesidad del asociocianismo y el del trabajo social en este tipo de enfermedades donde una de las sensaciones más habituales es la de la Soledad del paciente y la familia de los pacientes con ER. Habló sobre los recursos sociales, económicos, laborales y educativos que existen y cómo acceder a ellos en pro de una calidad de vida y bienestar social.

El **Dr. Jose Antonio Romero** del servicio de Farmacia hospitalaria del Hospital Universitario de la Paz de Madrid y profesor de la Univ. Complutense trató sobre la hemofilia, en una ponencia que tituló: “Hemofilia, de la realeza a lo real, de la Farmacología clásica a la individualizada”

Explicó cómo la Farmaco-cinética ha mejorado la calidad de vida de los pacientes con hemofilia, que antes tenían que pincharse de manera intravenosa los tratamientos, en ocasiones durante varias veces al día, a pasar a tener unos tratamientos que pueden llegar a durar en el organismo hasta algunos días, con estos avances ha disminuido el número de infecciones, hospitalizaciones y se ha reducido considerablemente el gasto farmacológico y médico en estos pacientes, que hace años tenían que pasar por el hospital para ser tratados y ahora pueden automedicarse en casa.

También hubo representación estudiantil por parte del **Sr. Marwane Bourquia,** Presidente de la Delegación de Estudiantes de la Facultad de CC. Biológicas de la Univ. Complutense de Madrid. 'Los estudiantes de Ciencias Biológicas, auto-impulsores de su propio aprendizaje'

El **Dr. Mariano García**, Director del Laboratorio de Nuevas Terapias de Instituto de Investigación Sanitaria de la Fundación Jiménez Díaz de Madrid, nos explicó en qué consisten esas “Terapias Avanzadas” como son: Terapia celular somática, Terapia génica y la Terapia tisular, así mismo justificó el uso de estas terapias diciendo que se aplican en patologías crónicas o graves, en las que no existe tratamiento o el tratamiento es incómodo y tedioso o bien con efectos secundarios graves.

El Dr. García expuso el papel de España en estas nuevas terapias y dijo que España es el segundo país en el mundo, por detrás de EEUU, en estudio de terapia molecular, 56 laboratorios y 50 hospitales trabajando en red. Así mismo nos hizo saber que el Primer ensayo mundial que demuestra eficiencia de tratamiento en Terapia de células madre para la enfermedad de Crohn aprobada en Europa se ha llevado a cabo en España, Alofisel es la primera terapia con células

madre hecha de células madre de donantes que recibe una autorización de comercialización en Europa.

Respecto a las terapias génicas, habló sobre el uso de vectores génicos virales y no virales para la incorporación de genes nuevos y por supuesto, también trató sobre los efectos adversos potenciales de las terapias génicas, como: mutagénesis insercional, anafilaxia y otros.

El **Doctor Antonio Liras** profesor de la Universidad Complutense de Madrid y miembro del Comité Asesor de FEDER, y el **Dr. Luis Javier Serrano,** investigador predoctoral de la universidad Complutense de Madrid, fueron los encargados de explicar en qué consiste la investigación que se está llevando a cabo sobre el Déficit del Factor V, donde lo que se busca es curar y no paliar la enfermedad que padece la pequeña Celia. Este tratamiento consiste en el uso de la técnica génica del el revolucionario sistema de edición genética CRISPR/Cas9, mediante el cual pretenden eliminar la mutación maligna que presenta Celia y sustituirla por la secuencia correcta para conseguir su curación.

En palabras del Dr. Liras: Las administraciones públicas ni las empresas privadas están interesadas en invertir en investigación para enfermedades raras como el déficit de factor V, hay un desfase de 40 años entre los tratamientos actuales para las hemofilias y el tratamiento q recibe Celia actualmente (plasma y octoplasma).

El Dr. Luis Javier Serrano hizo saber que la motivación para llevar a cabo su trabajo procede de saber que este sirve para ayudar e incluso curar a las personas y al final tratando a unas pocas ayuda a miles de ellas, porque todo el entorno del paciente está afectado.

12a JORNADA DEL DÍA MUNDIAL DE ENFERMEDADES MINORITARIAS EN CATALUNYA

El 28 de febrero en el parque de investigación biomédica de barcelona se celebró la jornada del día mundial de enfermedades minoritarias, un evento que reúne a reconocidos y reputados profesionales médicos, autoridades sanitarias, a representantes y miembros de organizaciones de afectados, familiares y pacientes.

Comienza la jornada siguiendo el horario previsto, a las 9:30h, con la presentación e intervención de las diferentes personalidades invitadas, tal y como se recoge en el programa previsto (crear link).

Intervienen varios testimonios de afectados y familiares, que hacen partícipe a los asistentes de la problemática diaria a la que se enfrentan las persones que sufren una enfermedad minoritaria y desconocida para la gran mayoría.

A continuación se inicia el debate con la presentación en pantalla gigante y explicaciones de los ponentes sobre la genómica (técnicas, investigación, resultados…), mejoras asistenciales (colaboración con hospitales de Europa, un total de 16 países), complejidad y dificultad para desarrollar proyectos, terapias, estudios genéticos. Se habla también de las nuevas técnicas de secuenciación masiva, para llegar a diagnósticos en más corto plazo y más económicos.

Se explican las últimas investigaciones y avances en ciertas enfermedades y de los Consorcios internacionales creados, tales como el LECI, muchas veces promovidos por el impulso desde las asociaciones de afectados. Ello conlleva la colaboración entre diferentes países como Canadá, EE.UU., Barcelona (el hospital Vall d'Hebron es un referente).

Tras una pausa para hacer un refrigerio, se reanuda la exposición e intervienen responsables de las administraciones y especialistas en pediatría, fisioterapia y veterinaria , todos ellos expertos en la mejora de la calidad de vida, de las curas paliativas, o de la incorporación de animales como refuerzo terapéutico.

Se abre el turno de preguntas por parte de los asistentes a los doctores/investigadores que han realizado las exposiciones y que contestan, igual que en sus intervenciones de forma magistral y aclaratoria a los asistentes.

A modo de clausura disfrutamos de actuaciones de expresión corporal y música en directo.

CARRERA POR LA ESPERANZA

Marzo. Participamos en la “Carrera por la Esperanza” celebrada por FEDER

FIESTA DE DISFRACES SOLIDARIA

El 28 de febrero se celebró en Palma de Mallorca la fiesta de disfraces solidaria en Angels i Dimonis a beneficio de ANSEDH por el día de las enfermedades raras. La fiesta estaba centrada en los niños y por ello se les explicó con un cuento qué es una enfermedad rara y por qué no hay que discriminar a quien la padezca. Hubo merienda, baile y un taller donde los niños pintaron unas mochilas con el logo del día de las enfermedades raras

DIADA DE LAS ILLAS BALEARS 2019

Del 1-3 marzo se celebró la Diada de les Illes Balears. Marga Peralta , delegada de ANSEDH en las Islas Baleares, participó en una carpa de las asociaciones de pacientes de Baleares , dando información y visibilidad al Síndrome de Ehlers Danlos

Durante esos 3 días, la Consellería de Salut del Govern Balear puso una carpa informativa a disposición de las asociaciones de enfermedades raras presentes en las Islas Baleares. Además de ANSEDH, estuvieron Abaimar o asociaciones de enfermedades autoinmunes.

II TROBADA D'ENTITATS DE SALUD DE PALMA

15-16 marzo II trobada d'entitats de Salud. Colaboración de Marga Peralta en representación de ANSEDH, junto con la asociación ABACCO.

Este segundo encuentro de entidades de salud tuvo lugar en la Plaza Mayor de Palma. Durante dos días, algunas de las asociaciones de pacientes asentadas en Mallorca estuvieron informando sobre su trabajo. ANSEDH compartió carpa con ABACCO, una asociación de personas con Crohn, Colitis Ulcerosa y Ostomía.

ANSEDH, PLATINIUM SPONSOR, EN LA PRIMERA CONFERENCIA DE APRENDIZAJE DE LA SOCIEDAD DEL EHLERS-DANLOS EN ESPAÑA

¡Nos complace anunciar que se acaba de abrir la inscripción para la primera Conferencia de aprendizaje de la Sociedad Ehlers-Danlos en España!

La Sociedad Ehlers-Danlos reúne a los principales expertos del mundo para analizar la información médica y científica más reciente sobre los síndromes de Ehlers-Danlos y los trastornos relacionados, incluidos los trastornos del espectro de hipermovilidad descritos recientemente.

La conferencia tendrá lugar en Madrid durante dos días consecutivos; el 6 de abril de 2019 es el Día de los profesionales de la salud y el 7 de abril es el Día del paciente para aquellos que tienen EDS / HSD y sus familias.

Para el día del paciente, las sesiones se traducirán a un máximo de cinco idiomas, según las preferencias de los solicitantes de registro, permitiendo interactuar al paciente con el profesional médico.

Visite nuestra página haciendo clic en el enlace a continuación para obtener más información, incluida la lista de oradores, la agenda y la información de ubicación.

¡Esperamos verte ahí!

ENCUENTRO DE SOCIOS DE ANSEDH EN CENTRO CREER DE BURGOS.

Los días 17, 18, 19 y 20 de abril, una treintena de socios y familiares de toda España, nos reunimos en el centro CREER en Burgos. Estos cuatro días intercambiamos vivencias y experiencias relacionadas con el síndrome que nos une y pudimos disfrutar de experiencias lúdicas, gastronómicas y culturales que nos brindaba la ciudad.

Debido a que coincidió con Semana Santa no se pudieron realizar talleres.

El grupo ha sido heterogéneo pero se ha confraternizado muy positivamente y el encuentro fue de lo más enriquecedor. Como consecuencia todo el grupo nos comprometimos a volvernos a ver en el próximo encuentro en el 2020 y repetir la experiencia.

Gracias a todos los asistentes por hacer de esos días la compañía tan agradable.

Abril 2019.

XXXI JORNADAS DEL DEPORTE BASE: DEPORTES, SALUD Y CALIDAD DE VIDA

10-11 mayo , Palma. XXXI Jornadas del deporte base: Deportes, salud y Calidad de vida. Asistencia de Marga Peralta en representación de ANSEDH.

Como cada año, el departamento de Medicina Esportiva del Consell de Mallorca organiza unas jornadas de deporte base, donde expertos en medicina deportiva se centran en diferentes aspectos de salud en los deportistas, tanto profesionales como aficionados. Este año se puso el foco en la calidad de vida y su relación con la práctica deportiva.

ENTREVISTA RADIO CADENA SER

Entrevista a Marga Peralta, de ANSEDH, en el programa Hoy por hoy de la Cadena SER, del día 10 de mayo

"Creo que las enfermedades crónicas hay que tomárselas con humor, sin restarle gravedad"

Marga es "mutante", así se define, con humor. Hace tres años le diagnosticaron el Síndrome de Ehlers Danlos una enfermedad rara que consiste en una mutación de un gen del colágeno y que provoca "hiperlaxitud, contracturas, tendinitis, dolor. Lo malo de nuestra enfermedad es que los médicos la desconocen y tardan muchos años en diagnosticártela", describe. Marga forma parte de una asociación ANSEDH y desde su Twitter personal se dedica a divulgar sobre el Ehlers Danlos, con un punto de diversión. "Hago bromas como que soy una mutante, me río de mis propias limitaciones. Cuando tienes una enfermedad crónica o lloras todo el rato o te lo tomas con humor. Y la mejor manera es reírse para que la gente vea que se puede vivir con una enfermedad.

ENTREVISTA EN EL PROGRAMA DE RADIO DE IB3 VITAMINA3

El 24 de mayo el programa de divulgación sanitaria Vitamina3 hizo una pequeña entrevista a Marga Peralta, de ANSEDH en las Islas Baleares, En ella se dio a conocer el síndrome de Ehlers Danlos y su presencia en las redes sociales.

TALLER PARA PACIENTES DE ENFERMEDADES MINORITARIAS 2019

El Área de Genética Clínica y Molecular y la Unidad de Enfermedades Minoritarias del Hospital Vall d'Hebrón, junto con FEDER, organizó el Taller Avanzado para Pacientes con Enfermedades Minoritarias 2019, que comenzó el 8 de mayo y finalizó el 15 de junio.

El objetivo de este taller avanzado fue profundizar en conocimientos tratados durante la primera edición de estos talleres con un enfoque más práctico.

Los talleres coordinados por Jordi Cruz y Regla Garci representantes de FEDER y facultativos del área de Genética del Hospital de Vall d'Hebrón, se dividió en cinco sesiones, que se realizaron una vez por semana.

En primer lugar se presentó el taller mostrando los objetivos de este encuentro y comenzó la visita a los laboratorios de genética donde explicaron en situ cómo funcionan. En otras sesiones se expusieron ejemplos de proyectos de investigación colaborativos referidos al BIG Data y plataformas compartidas. En otras sesiones, se realizaron dinámicas familiares y se trató el lenguaje y la comunicación entre médico y paciente. El encuentro finalizó con la transmisión de aspectos relacionados con el asesoramiento genético.

Este taller estuvo destinado a todas aquellas personas que habían participado en las formaciones del año 2017 o 2018.

TOTS DONAM UNA MÀ EN IB3, JUNIO

La Asociación Nacional del Síndrome de Ehlers Danlos, hiperlaxitud y Colangenopatías (ANSEDH) es la entidad protagonista del mes de junio del programa de responsabilidad social corporativa de la EPRTVIB, "Tots donam una mà".

Marga Peralta, responsable de la Delegación en Baleares de ANSEDH, y Francisca Perelló, directora de gestión de la EPRTVIB, firmaron el convenio de colaboración entre ambos organismos.
ANSEDH es una asociación que tiene como objetivo "sensibilizar la opinión pública y las instituciones públicas y privadas sobre los problemas que esta dolencia produce en afectados, familias y sociedad", y a la vez, "estimular y promover su investigación científica y sus consecuencias para poder lograr soluciones".
Además, desde ANSEDH aseguran que uno de sus objetivos es también conseguir que el diagnóstico de esta dolencia "se haga de manera precoz y así, poder mejorar la calidad de vida de las personas que la sufren". En este sentido, Marga Peralta afirma que "al tratarse de una dolencia rara, es poco conocida, por este motivo, desde la asociación trabajamos mucho con el apoyo a los asociados y al formar los médicos porque esté atentos a la posible aparición de nuevos casos". En las Islas Baleares hay unas veinte personas afectadas, de las cuales 7 forman parte de ANSEDH.
Con esta iniciativa, IB3 ofrece sus medios para dar seguimiento de las actividades y la divulgación de las acciones y valores de las entidades participantes.

MESA INFORMATIVA HOSPITAL GENERAL UNIVERSITARIO DE CIUDAD REAL

El 26 de julio, ANSEDH estuvo presente en el Hospital General Universitario de Ciudad Real, con una mesa informativa para dar visibilidad a nuestra enfermedad. Sonia delegada de Castilla – la Mancha, acompañada por voluntarias presidió un stand informativo dando a conocer tanto a médicos, sanitarios y personas que se acercaron a interesarse por la enfermedad de EHLERS DANLOS. El Dr Marcos Paulino, jefe de reumatología hizo acto de presencia en el en el stand.

Durante todo el mes de Junio, IB3 televisión e IB3 radio pusieron en sus pausas publicitarias información sobre ANSEDH. Además, ANSEDH apareció en diferentes noticiarios y en el programa 5 Dies de IB3 televisión, y en el programa matinal Al dia , de IB3 radio, en el que Beatriz Vaquero desde Menorca y Marga Peralta desde Mallorca explicaron qué es el Ehlers Danlos y qué papel juega la asociación ANSEDH en las Islas Baleares.

FIESTAS VOLUNTARIADO ILLES BALEARS

Lugar: Propileu y zona de peatones del campus universitario de la UIB

Horario: de 10 a 16 horas

Aprovechando el comienzo del curso académico 2019-20, el jueves día 26 de septiembre la Oficina de Cooperación al Desarrollo y Solidaridad (OCDS) organizó una fiesta en el campus de la Universitat de les Illes Balears . Fue un punto de encuentro entre la comunidad universitaria y las entidades del tejido social, para remarcar la importancia del voluntariado y de la participación social. ANSEDH estuvo en una de las mesas informativas y participó poniendo varias pruebas en la gincana organizada para los universitarios: hinchar un globo dando saltos a la pata coja y repetir síndrome de Ehlers Danlos 3 veces sin trabarse. También estuvo presente en el vídeo sobre voluntariado que realizó la OCDS

SUMMER SCHOOL SPANISH EDITION

La asociación ANSEDH ha sido representada por su vicepresidenta, Asunción Ostáriz, en la La tercera edición de la Summer School Spanish Edition, celebrada del 10 al 14 de junio en Castelldefels (Barcelona)

Este curso ha ofrecido una visión general de todas las fases para el desarrollo de los medicamentós huérfanos. .

Las ponencies han sido desarrolladas por diversos investigadores; se han tratado temas tan diversos como el diagnóstico genético, el estado de la investigación en enfermedades raras en España, las nuevas terapias en desarrollo o los centros de referencia a nivel europeo, nacional y autonómico.

Los asistentes hemos tenido la oportunidad de debatir en talleres específicos todos estos temas, analizando mediante casos prácticos los aspectos tanto éticos como metodológicos del diseño de un ensayo clínico y el análisis riesgo-beneficio de un medicamento.

Como podeis ver en el programa este curso ha sido organizado por la Plataforma de Malalties Minoritàries, el Departament de Salut de la Generalitat de Catalunya y el Institut Català de la Salut en colaboración con EURORDIS, CIBERER, IIB Sant Pau y Rare Diseases International.

Hemos contado con la presencia de la Consellera de Salut de la Generalitat de Catalunya Dña. Alba Vergés.

ENTREGA PREMIOS CINFA

Con motivo del 50 aniversario, Laboratorios CINFA puso en marxa la acción solidaria "Contigo 50 y más" con la finalidad de reconocer y apoyar diferentes proyectos que mejoren la calidad de vida de los pacientes. Para ello CINFA entrego 5.000€ a los 50 proyectos más votados. ANSEDH presentó el proyecto y gracias a todos/as socios/as y a todos sus contactos fuimos capaces de conseguirlo.

El 22 de octubre Asun Ostáriz en representación de ANSEDH, tuvo el honor de assistir a la entrega de los premios en el Palacio de congresos IFEMA de Madrid. Un acto muy bien organizado y emotivo, en el cual las 50 organizaciones premiadas fueron homenajeadas, donde se puso en valor el trabajo que las asociaciones desarrollan día a día.

Javi Nieves y Mar Amate fueron los conductores de la gala en una presentación del acto muy brillante. Hay que destacar la presencia del director y del presidente de Cinfa, que hicieron la entrega de los premios.

La música fue también protagonista de una gala en la que actuaron Rozalén, Diego Cantero y David Otero.

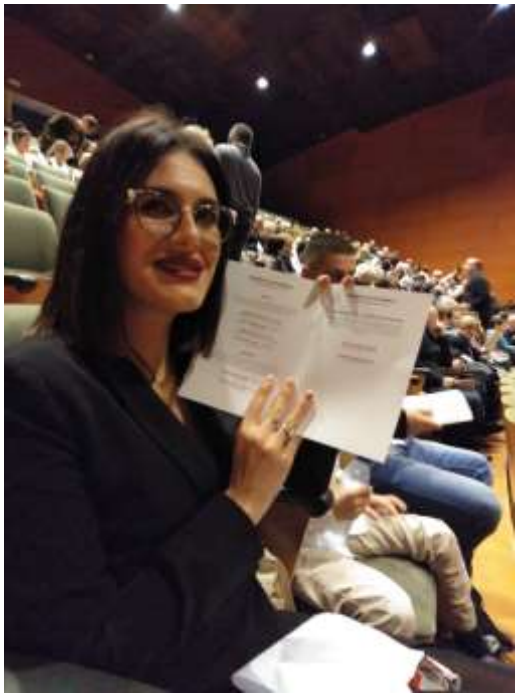
Especialmente emotivo fue el momento en el que 16 jóvenes de entre 13 y 28 años con lesiones medulares adquiridas interpretaron la canción "La vida gira (y no va a parar)" compuesta por ellos mismos a través de la Fundación Diversión Solidaria y en colaboración con el grupo Cinfa, pensada especialmente para su 50 aniversario.

PREMIOS VOLUNTARIADO ISLAS BALEARES 2019

El jurado de los Premios Voluntariado Islas Baleares 2019 del Gobierno de las Islas Baleares ha decidido por unanimidad premiar en la categoría de Buenas prácticas a las entidades: Movimiento Escolta y Guía de Mallorca con el premio Olivo 2019, GOB-Menorca con el premio Tamarell 2019, Médicos del Mundo-Ibiza con el premio Estepa 2019 y Qué Celeste de Formentera por su programa 'Soñando Despierto' con el premio Sabina 2019.

La gala de entrega de los galardones ha tenido lugar este jueves al Conservatorio Superior de Música de las Islas Baleares a Palma, impulsada desde la Dirección General de Participación y Voluntariado, con motivo del Día Internacional del Voluntariado. El acontecimiento ha contado con el dúo musical de pianista y barítono Mas Porcel, ganadores del premio Grupos de Cámara ArtJove 2019, que han adaptado cinco piezas musicales para la ocasión.

Hay que destacar también el premio reconocimiento femenino y masculino a la trayectoria personal que se ha llevado Beatriz Vaquero Riudavets, de la ANSEDH en Menorca, y Pep Lluís Riera Moll, del Movimiento Escolta de Mallorca. Todos reconocen que el voluntariado tiene que servir para vivir en una sociedad y un mundo mejor.



EL EHLERS DANLOS EN EL CINE Y LAS SERIES

El 6 de diciembre, Marga Peralta de ANSEDH participó en el programa de radio de IB3 de divulgación sanitaria, Vitamina3. En él se habló de la presencia del síndrome de Ehlers Danlos en diferentes películas, documentales y series de televisión. Se nombraron los documentales "We are visible", de Karina Sturm en el que interviene Marga Peralta; "Jóvenes invisibles" de Isabel Gemio, en el que tiene un papel importante Noah Higón, también de ANSEDH. También se habló de otros como The Dark Horse, de Ashleigh Harley, Issues with my tissues, de Lara Bloom de The Ehlers Danlos Society , Let's talk about EDS de Aneela Shakoor y Le grand voyage de Capucine et Tara Tari de Capucine Trochet. De entre las series que dedican algún capítulo al Síndorme de Ehlers Danlos se nombraron House, CSI New York, Houdini & Doyle, Anatomía de Grey y Centro Médico de RTVE

ANSEDH PRESENTE EN MESAS INFORMATIVAS EN LOS PRINCIPALES HOSPITALES DE ER DE BARCELONA

ANSEDH participó con la asistencia de nuestras socias en las mesas informatives que los hospitales con referenvia de ER y la colaboración de FEDER nos dieron la oportunidad que nos brindó este año La Marató de TV3 para visibilizar las enfermedades raras,

Durante esta semana del 9 al 13 de diciembre, de 9:00h a 13:00h, las Asociaciones de enfermedades minoritarías estuvieron presentes en los principales Hospitales de referencia en enfermedades raras con mesas informativas en el Hospital Clínic, el Hospital Vall d'Hebrón, el Hospital Germans Trias i Pujol, el Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, el Parc Taulí..

Con estas mesas informativas, nuestra asociación estuvo dando a conocer en primera persona la enfermedad a las que representa y el trabajo que llevan a cabo desde su asociación para contribuir a la mejora de la calidad de vida de las personas que conviven con ellas.

Con esta iniciativa estamos consiguiendo dar un paso más en la visibilización de la enfermedad de EHLERS DANLOS, e intentar dar a conocer a toda la población la realidad de las familias que conviven con una enfermedad minoritària.

¡Estamos consiguiendo entre todos que las enfermedad minoritarias tengan la visibilidad que necesitan!

EVENTOS A FAVOR DE ANSEDH "Juntos todo es posible"

Organizado por Lydia Baeza con la colaboración de la empresa Pool Mediterráneo, las deportivas Pool Sur y Andalucía Darts y los locales Open Café, Pool Habana 8 y Voer Kafé.

EVENTO DE BILLAR EN OPEN CAFÉ (CÓRDOBA)

21 de diciembre de 2019

Celebrado en el club Open Café, fue un éxito de participación sobre todo de jugadores de la provincia de Córdoba, aunque también se desplazaron jugadores de las provincias de Granada, Málaga y Jaén.

Fueron 39 jugadores los que asistieron y otros tantos colaboraron como "Fila 0" para poder contribuir a la causa a pesar de no poder desplazarse.

El gran éxito de este día fue el humano!!! Tanto los dueños del Open Café como los jugadores cordobeses se volcaron con el evento desde el momento en que se les trasladó la idea de celebrar allí el primer evento de billar solidario a favor de ANSEDH. Sus contribuciones para hacer este evento un éxito fueron muy importantes:

- La dirección del club Open Café nos cedió las instalaciones, sin cobrarnos nada por el uso de sus mesas de billar. Además aportó una plaza para el Campeonato de España de Billar 2020 para el jugador que ganara la prueba. Esta aportación nos ayudó para que más jugadores se animaran a participar.

- Un jugador, Tomás de Juan, nos aportó aceite de oliva de Córdoba para regalar a los participantes.
- Otro jugador, Ángel Fernández, nos hizo un regalo muy especial. Nos regaló sus mejores trofeos, la mayoría de campeonatos muy importantes para él, para darlos a los ganadores. Además nos regaló una frase que nunca olvidaremos: “Renuncio a una parte de mi historia para que comience una nueva”.
- Y más detalles como por ejemplo una paella gratis para jugadores y acompañantes y joyas de plata italiana para que se regalaran o vendieran.

El día fue muy intenso y emotivo para todos. Pudimos contar con la inestimable presencia de la presidenta de Andedh, Leny Pérez.

Los jugadores que lograron podium fueron:

- Pablo Vázquez (Jaén): Campeón
- Pedro Casado (Málaga): Subcampeón
- David del Saz (Córdoba): Semifinalista
- Juan Lizana (Málaga): Semifinalista

Agradecemos a Open Café y a su gerencia el esfuerzo para que no nos faltara ningún detalle y nos sintiéramos como en casa.