



Asociación de afectados por el síndrome de

CAMURATI ENGELMANN



**Memoria
2024**

Exposicion Itinerante sobre “Convivir con el Sindrome Camurati Engelmann”



Debido al éxito que tuvo al año 2023 la Exposicion itinerante que se realizo por algunos de los principales hospitales de España, y gracias a que esta actividad ha aflorado nuevos casos. Con lo que ya tiene localizados en esta asociacion 21 casos.



Participación de afectados en la Exposición itinerante

En esta Exposición se ha tenido en cuenta a todos los afectados que han querido participar. Ellos han enviado una foto de qué es su día a día y como afrontan la enfermedad. También se ha querido enseñar que pese a ser una enfermedad que acaba apareciendo la discapacidad.

Hemos querido poner en valor que la discapacidad que acaba generando esta enfermedad, no es un impedimento para realizar actividades y adaptarlas a nuestras circunstancias. Hemos querido dar a conocer una realidad más de las muchas que hay en el mundo de las enfermedades raras.





Hospitales donde ha pasado la Exposición

Esta Exposición ha podido pasar por los siguientes Hospitales y centros culturales durante el 2024



marzo 24, Ayuntamiento de Rota



Marzo 24 Centro de Atención Primaria de Barcelona CAPBSE



Abril 24 Hospital Regional Universitario MALaga



En Junio, por segundo año en Real colegio de Farmaceuticos de Sevilla



Mayo 24, Hospital Universitario San Cecilio de Granada



Hospitales donde ha pasado la Exposición



Noviembre 24, Hospital Rey Juan Carlos De Mostoles en Madrid



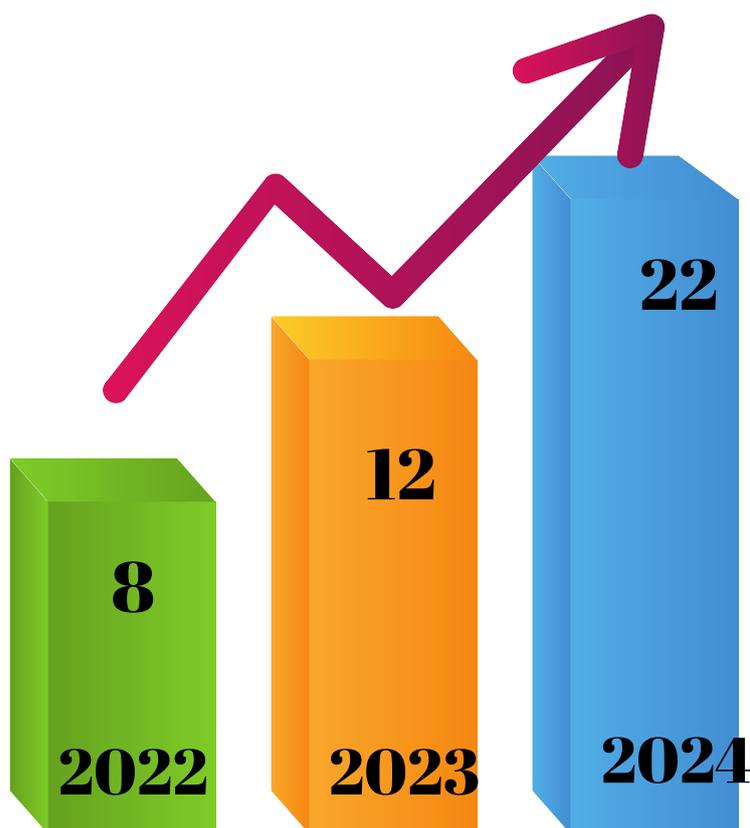
Consecuencias de la Exposición

Gracias a la divulgación de la Exposición y del eco que se ha podido tener. Han aparecido nuevos casos, 5 en concreto, que no conocían la asociación. Eso nos lleva a pensar que no hay apenas información sobre nuestra asociación en la parte médica. Por eso la importancia de hacer las exposiciones en centros sanitarios como Centros de salud u Hospitales.

Los pediatras encuentran muy importante poder dar información temprana para empezar a poner remedio y evitar males mayores.

Prevenir es curar y un diagnóstico temprano también ayuda a tener una calidad de vida lo más digno posible.

En la actualidad la asociación tiene un número de 22 afectados localizados en todo el territorio español. Sin contar el norte de España, con lo que el número sería superior seguramente





Firma de convenio con el Colegio de Farmaceuticos de Sevilla

La Asociacion ha conseguido renovar el contrato de colaboracion con el Real e Ilustre colegio de Farmaceuticos de Sevilla. Este Convenio es beneficioso para ambas partes puesto

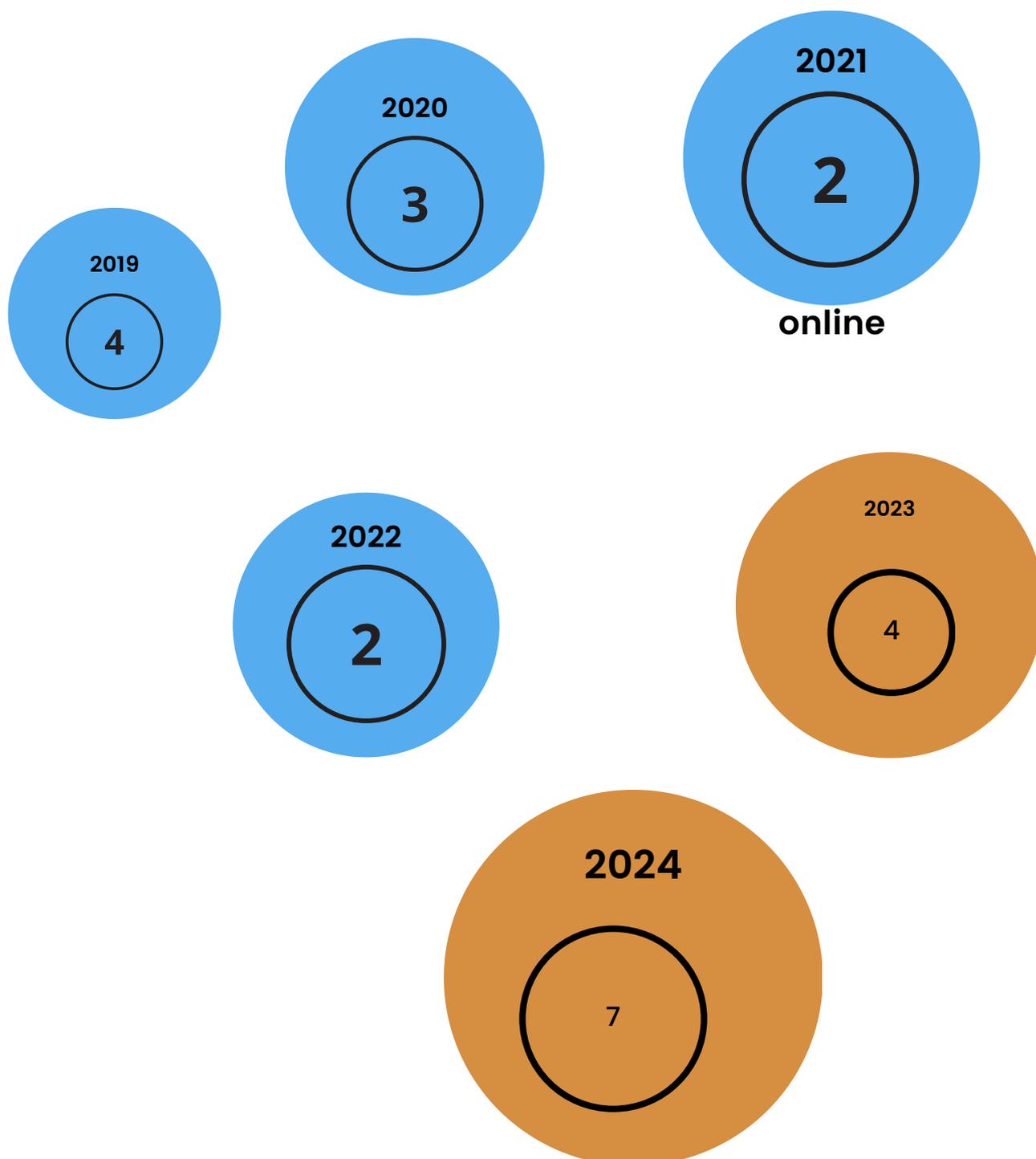
Coloquios de Enfermedades raras en los Colegios



Como veníamos haciendo desde otros años atrás, seguimos con las charlas en los colegios para concienciar que son las enfermedades raras y la importancia de la ayuda y la Empatía en la sociedad. Este año se ha realizado un total de 7 colegios de forma presencial. Se ha vuelto a niveles de antes de la pandemia. Con lo que el proyecto sigue vivo.



Nº colegios en los que se ha dado coloquios en los ultimos años



Desvirtualización de afectados



A su vez seguimos con la desvirtualización de afectados y conocidos de la asociación y este año hemos conocido a Tamara que visito España desde Chile, y nos acompañó un día .

Ha sido una gran Experiencia muy enriquecedora!!



Forums y actividades donde
ha participado la asociacion



Presentacion del libro de Revilla

En la presentación que hizo el Señor Revilla de su ultimo libro , pudimos acceder a el y explicarle la importancia de la deteccion de la enfermedad y su tratamiento y terapia temprana. Pudimos entregarle tripticos y camisetas para que pudiera repartir en los hospitales del norte de España y en Cantabria en concreto



Forums y actividades donde ha participado la asociación



Jornada de enfermedades raras en Jaen

En abril de 2024, la ciudad de Jaén se convirtió en el epicentro de la sensibilización y el debate sobre las enfermedades raras al acoger las III Jornadas de Enfermedades Raras, organizadas por la Asociación +Visibles en colaboración con el Colegio Oficial de Enfermería de Jaén y otras entidades. Este evento reunió a profesionales de la salud, investigadores, pacientes y familiares con el objetivo de visibilizar estas patologías y abordar los desafíos asociados a su diagnóstico y tratamiento.

La viceconsejera de Salud y Consumo de la Junta de Andalucía, María Luisa del Moral, inauguró las jornadas destacando el compromiso de la Consejería con el Plan de Atención a Personas Afectadas por Enfermedades Raras (PAPER). Este plan ha facilitado la implementación de diversas medidas que han supuesto avances significativos en la atención y tratamiento de los pacientes con enfermedades raras. Del Moral subrayó que, en Andalucía, aproximadamente 500.000 personas padecen alguna de estas enfermedades, lo que resalta la importancia de iniciativas como estas jornadas para fomentar la investigación y mejorar la calidad de vida de los afectados.

Participación de expertos y temáticas abordadas

El evento contó con la participación de destacados profesionales y representantes de instituciones relacionadas con las enfermedades raras. Entre ellos, Jesús Ignacio Meco, director del Instituto de Investigación de Enfermedades Poco Frecuentes (INDEPF), y Pedro Lendínez, presidente de la Asociación +Visibles, quienes aportaron su visión y experiencia en el ámbito de estas patologías.

Forums y actividades donde ha participado la asociación



Jornada de enfermedades raras en Jaen

Las jornadas se estructuraron en diversas mesas de debate que abordaron temáticas cruciales como la importancia de la educación y el apoyo psicológico para las personas con enfermedades raras, los desafíos y oportunidades en el ámbito laboral para estos pacientes, y la equidad en el cribado neonatal en el Sistema Nacional de Salud. Estas sesiones permitieron un intercambio enriquecedor de experiencias y conocimientos entre profesionales de diferentes comunidades autónomas y ámbitos de actuación.

Proyección del documental "La vida en una gota"

Uno de los momentos más destacados de las jornadas fue la proyección del documental "La vida en una gota". Esta película, producida por la Asociación de Enfermedades Más Visibles y La Patinadora Films, se centra en la importancia del cribado neonatal y su impacto en la salud pública. El documental, que ha despertado un gran interés internacional y ha sido traducido a cuatro idiomas, explora la prevención de enfermedades raras y discapacidades mediante el diagnóstico precoz y la investigación. Incluye testimonios de pacientes y expertos, resaltando el papel crucial de las familias y profesionales de la salud en la lucha contra estas enfermedades.



Forums y actividades donde ha participado la asociación



Jornada de enfermedades raras en Jaen

Reconocimientos y homenajes

Durante la clausura de las jornadas, se rindió homenaje a personalidades que han sido referentes en el ámbito del cribado neonatal. Entre ellos, Federico Mayor Zaragoza, presidente de la Fundación Cultura de Paz, y Magdalena Ugarte Pérez, directora del Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares. Además, se reconoció la labor de Judith Peiró, protagonista del documental "La vida en una gota", cuya historia personal ha servido para sensibilizar sobre la importancia del diagnóstico temprano.

Compromiso institucional y avances en investigación

La viceconsejera María Luisa del Moral destacó durante su intervención que, dentro del Sistema Sanitario Público de Andalucía, se están llevando a cabo 80 proyectos de investigación y 659 estudios clínicos relacionados con las enfermedades raras, de los cuales 485 son ensayos clínicos. Estos datos reflejan el compromiso de las autoridades sanitarias andaluzas con la investigación y el desarrollo de nuevos tratamientos para estas patologías.

Conclusiones y perspectivas futuras

Las III Jornadas de Enfermedades Raras en Jaén pusieron de manifiesto la necesidad de continuar avanzando en la investigación, diagnóstico y tratamiento de estas patologías. La colaboración entre instituciones, profesionales de la salud, pacientes y asociaciones es fundamental para mejorar la calidad de vida de las personas afectadas y garantizar una atención integral y equitativa. Eventos como este refuerzan el compromiso de la sociedad en su conjunto para hacer más visibles las enfermedades raras y promover políticas públicas que aborden sus desafíos específicos.

Forums y actividades donde ha participado la asociación



Jornada del Programa Clínic de Enfermedades Minoritarias

El 17 de mayo de 2024, el Hospital Clínic de Barcelona acogió la "Jornada del Programa Clínic de Enfermedades Minoritarias: De los aspectos básicos a las unidades expertas". Este evento, celebrado en el Paraninfo de la Facultad de Medicina y Ciencias de la Salud de la Universidad de Barcelona, reunió a profesionales de la salud, investigadores y representantes de asociaciones de pacientes para abordar los desafíos y avances en el campo de las enfermedades minoritarias.

Objetivos de la jornada

La jornada tuvo como propósito principal profundizar en el conocimiento de las enfermedades minoritarias, desde sus aspectos más fundamentales hasta la organización y funcionamiento de las unidades expertas dedicadas a su manejo. Se buscó fomentar la colaboración interdisciplinaria y destacar la importancia de una atención integral y especializada para los pacientes afectados por estas patologías.

Temáticas abordadas

A lo largo de la jornada, se desarrollaron diversas ponencias y mesas redondas que abordaron múltiples aspectos relacionados con las enfermedades minoritarias, tales como:

- **Diagnóstico precoz y técnicas avanzadas:** Se discutieron las últimas innovaciones en métodos diagnósticos que permiten una detección temprana y precisa de estas enfermedades, mejorando así las posibilidades de intervención y tratamiento.
- **Terapias emergentes y manejo clínico:** Se presentaron avances en terapias génicas y farmacológicas, así como estrategias de manejo clínico que buscan mejorar la calidad de vida de los pacientes.
- **Papel de las unidades expertas:** Se resaltó la función de las unidades especializadas en enfermedades minoritarias, enfatizando su rol en la coordinación de la atención médica, la investigación y el apoyo a las familias.
- **Colaboración con asociaciones de pacientes:** Se subrayó la relevancia de trabajar conjuntamente con las asociaciones de pacientes para comprender mejor sus necesidades y promover políticas sanitarias más inclusivas y efectivas para las patologías y mejorar la calidad de vida de quienes las padecen.

Forums y actividades donde ha participado la asociación



Jornada del Programa Clínic de Enfermedades Minoritarias

Participación y acreditación

El evento contó con la asistencia de 200 participantes y estuvo acreditado con créditos por el "Consell Català de Formació Continuada de les Professions Sanitàries" y la Comisión de Formación Continuada del Sistema Nacional de Salud, lo que refleja su relevancia en la formación continua de los profesionales sanitarios.

Conclusiones y perspectivas futuras

La jornada concluyó destacando la necesidad de continuar impulsando la investigación y la formación en el ámbito de las enfermedades minoritarias. Se enfatizó la importancia de una atención multidisciplinaria y centrada en el paciente, así como la colaboración estrecha entre profesionales sanitarios, investigadores y asociaciones de pacientes para enfrentar los desafíos que presentan estas patologías y mejorar la calidad de vida de quienes las padecen.





"Viaja con el pato Ced"

No queremos acabar, sin mencionar, a nuestros embajadores que nos siguen enviando fotos del Reto " viaja con el pato CED" y donde se da visibilidad a nuestra enfermedad .

Tenemos que recordar que desde que empezamos el Reto el pato Ced ya ha llegado a los 5 continentes.



Finlandia



Australia