

MEMORIA DE ACTIVIDADES 2004

**FEDERACIÓN ESPAÑOLA
DE ENFERMEDADES RARAS (FEDER)**

“Por una mejor calidad de vida para los afectados y sus familias”





La Memoria de Actividades 2004, ha sido elaborada con la colaboración de todo el equipo de la Federación en España.

Sede Central y Delegación Andalucía

Sevilla 95 498 98 92 andalucia@enfermedades-raras.org

Delegación Catalunya

Barcelona 93 205 60 82 catalunya@enfermedades-raras.org

Delegación Madrid

Madrid 91 533 40 08 madrid@enfermedades-raras.org

Delegación Extremadura

Badajoz 92 425 23 17 extremadura@enfermedades-raras.org

Delegación C. Valenciana

Alicante valencia@enfermedades-raras.org

Línea de Información y Orientación 902 18 17 25
www.enfermedades-raras.org





SUMARIO

FEDER, con más de 84 asociaciones miembro en 2004, se ha convertido en el punto de referencia para las personas que padecen las Enfermedades Raras (ER) en nuestro país.

1. Mensaje del Presidente
2. Las Enfermedades Raras en España
3. FEDER en España
4. FEDER en Europa
5. Los proyectos de FEDER en el 2004
6. El Servicio de Información y Orientación sobre ER (SIO)
7. La Colaboración Institucional
8. Informe Económico 2004
9. Voluntarios de FEDER
10. Equipo de FEDER
11. Órgano de Gobierno de FEDER
12. Sede y delegaciones
13. Agradecimientos
14. Como contactar con FEDER



1. MENSAJE DEL PRESIDENTE

Se publicará después de la Asamblea del 2 de abril de 2005



2. LAS ENFERMEDADES RARAS EN ESPAÑA

*Más de 3 millones de personas sufren en España,
una de las más de 6.000 Enfermedades conocidas
como Raras o poco frecuentes.*



¿Qué son las Enfermedades Raras (ER)?

Bajo esta denominación se conocen al conjunto de patologías de baja prevalencia, es decir aquellas enfermedades que afectan a 5 personas de cada 10.000 habitantes. La inmensa mayoría de las ER conllevan una invalidez crónica y algunas de ellas reducen drásticamente la esperanza de vida.

Una enfermedad es considerada como rara si afecta a menos de 185.000 personas en la Unión Europea. En España se define como aquella que afecta a menos de 20.000 personas. En nuestro país se calcula que Entre el 4 y el 6 % de la población padece enfermedades raras, a lo que hay que sumar las familias de estas personas, en las que en gran manera repercute la enfermedad.

La literatura médica recoge de 6000 a 8000 Enfermedades Raras, cada una de ellas con una gran diversidad de manifestaciones.

¿Cuál es la situación de un paciente con una ER?

Aparte de las circunstancias específicas de cada patología, las personas que padecen enfermedades raras sufren, entre otros, problemas como:

- Desconocimiento del origen de la enfermedad, desconcierto y desorientación en el momento del diagnóstico.
- Desinformación sobre cuidados, complicaciones posibles, tratamientos y ayudas técnicas que puedan facilitar su vida.
- Desinformación sobre especialistas
- Inexistencia de centros de referencia.
- Falta de protocolo de la enfermedad.
- Falta de ayudas económicas.
- Falta de cobertura legal para fomentar la investigación sobre genética, ensayos clínicos y nuevos tratamientos.
- Aislamiento y falta de contacto con otras personas afectadas.
- Falta de medicamentos específicos para tratar la enfermedad.
- Rechazo social y pérdida de la autoestima.



Actualmente, hay pocos datos epidemiológicos y dada la baja frecuencia de los casos, se plantean aún mayores dificultades para la investigación.

Debido a la falta de tratamientos curativos, el principal objetivo en el tratamiento de los afectados con ER es el aumento en su calidad de vida. Por ello, la Federación Española de Enfermedades Raras FEDER ha venido, desde su fundación, representando a la comunidad de pacientes con enfermedades minoritarias, actuando sobre los problemas que les son comunes a ellos y a sus familias.

¿Son graves las ER?

“Las E.R. o de baja prevalencia, representan globalmente un grupo importante en la morbilidad de nuestro entorno”.

La realidad de las ER es muy diversa pueden ser congénitas o adquiridas, y provocan discapacidades físicas, psíquicas, sensoriales o pluridiscapacitantes, siendo la mayoría crónicas, degenerativas e invalidantes.

Frecuentemente, las enfermedades raras son a la vez severas y crónicas. Más de la tercera parte de ellas tienen un pronóstico probable o seguramente malo. Sólo el 20% de ellas no tienen repercusión sobre la esperanza de vida. La esperanza de vida es inferior a cinco años para el 30% de los enfermos e inferior a 30 años para el 50% de los enfermos.

Las discapacidades generadas por las ER son críticas pues solamente el 1,5% de las enfermedades no entrañan ninguna discapacidad. Para las otras enfermedades, el 32,5% de ellas presentan afectaciones reales pero que son compatibles con una vida normal, el 28,4% imponen una actividad restringida tanto profesional como doméstica, el 27,% entraña una actividad reducida o ralentizada, el 9,1 % una pérdida total de autonomía doméstica y el 0,5% exige un confinamiento en cama permanente.

Las Enfermedades Raras son la causa del 35 % de los decesos que sobrevienen antes de un año, del 9,5 % de los que ocurren entre uno y cinco años y del 12,5 % de las muertes entre los 5 y los 15 años de edad.

¿Qué es la Federación de Enfermedades Raras?

“Las enfermedades raras, por el gran impacto personal y familiar, han de incluirse en los asuntos prioritarios de la agenda política, como asunto prioritario a desarrollar”



La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) es una organización sin ánimo de lucro, que integra a organizaciones de pacientes con patologías minoritarias y representa su voz. En FEDER trabaja un grupo de personas profesionales y voluntarios, con el propósito de ayudar a los pacientes y a sus familias a conseguir una mejor calidad de vida.

FEDER se creó el 17 de Abril de 1999, fruto de la iniciativa de un grupo de Asociaciones de pacientes afectados por Enfermedades de Baja Prevalencia. Uno de los objetivos de FEDER ha sido el conseguir un Estatuto propio para las Enfermedades Raras, de tal manera que se puedan equiparar los derechos de los afectados por estas enfermedades a los del resto de afectados por enfermedades comunes. Así mismo, la Federación pretende fomentar la investigación sobre Medicamentos Huérfanos que por definición son los destinados a combatir las E R y síndromes minoritarios.

Actualmente, FEDER es el punto de referencia en nuestro país para todas las personas afectadas por enfermedades poco comunes, muchas de ellas gravemente discapacitantes, que pueden causar deficiencias motoras, psíquicas, mentales o plurideficiencias, de las cuales el 80% de ellas son congénitas.

En cada una de sus acciones FEDER promueve la sensibilización de la sociedad respecto a la integración social que demandan los pacientes con ER para mejorar su calidad de vida.

¿Cuáles son los objetivos de FEDER?



Lograr el reconocimiento a nivel nacional de las Enfermedades Raras.



Concienciar a las Administraciones públicas sobre la necesidad de un Plan Nacional para las abordar las ER como un problema de salud pública.



Promover mejoras en la atención médica y social que reciben los afectados.



Exigir la designación de Centros de Referencia Diagnóstico y Terapéuticos a nivel nacional, para cada enfermedad o grupo de enfermedades.



La creación de Centros de Atención al Afectado en el que se ofrezca información, apoyo social y psicológico y se ponga en contacto con otros afectados.



Seguir la implantación y desarrollo del Reglamento de los Medicamentos Huérfanos, promover iniciativas de investigación y garantizar el acceso a las nuevas terapias, sin discriminación.



-  Fomentar el diálogo con los profesionales de la salud y las partes interesadas.
-  Fomentar y apoyar las iniciativas que impulsen la prevención, la investigación genética, epidemiológica, clínica y terapéutica de estas enfermedades, impulsando la colaboración con los investigadores.
-  Impulsar los programas de formación en ER.
-  Crear redes de pacientes y redes de profesionales
-  Defender los derechos de los afectados, reconociendo que el paciente es el centro del sistema de salud y que sea cual sea la rareza de su enfermedad y su origen social o cultural tiene derecho a:
 - Ser escuchado, apoyado y atendido, respetando su dignidad y su integridad física y mental.
 - Acceder a la información.
 - Una esperanza razonable en una terapéutica futura.
 - Acceder a los cuidados y prestaciones sociales en todo el territorio nacional.
-  Divulgar el Servicio de Información y Orientación de ER



3. FEDER EN ESPAÑA

“Gracias al trabajo de FEDER, cada vez más, los pacientes con Enfermedades Raras son reconocidos, como un colectivo muy importante dentro del mundo de la Discapacidad”



En 2004 FEDER se ha constituido como una organización compuesta por 84 asociaciones de pacientes, que actúa en nombre de un colectivo cercano a las 20.000 personas, entre familiares y afectados por enfermedades minoritarias. Según datos oficiales del último año, la Federación cubre más de 400 patologías, a través del trabajo desarrollado por sus miembros.

Las asociaciones de E R han sido desde su creación, la razón de ser de FEDER. En su nombre, FEDER realiza una continua labor de reivindicación de sus derechos y actúa como interlocutor ante la sociedad española para crear conciencia del problema de sanidad pública que suponen las patologías de baja prevalencia.

Adicionalmente, FEDER es también la representante de todos los pacientes individuales, que al no existir ninguna asociación para su patología se encontrarían, de otra forma, aislados y sin ninguna voz en la sociedad.

En 2004 se han integrado en FEDER 10 nuevas asociaciones en todo el ámbito nacional.

Los nuevos miembros de FEDER durante el 2004

- Asociación Sanfilippo España
- Asociación Española de Anemia de Fanconi
- Asociación Familias Aragonesas con Pacientes de Síndrome de Tourette y Trastornos Asociados
- Asociación Valverdeña de la Enfermedad de Andrade
- Asociación Malagueña contra el Síndrome de Fatiga Crónica
- Asociación Catalana de Esclerosis Lateral Amiotrófica
- Asociación Síndrome de Williams
- Asociación X Frágil de Madrid
- Asociación Española de Síndrome de Crigler Najjar
- Asociación de Afectados de Osteonecrosis

De esta manera, al cierre del año, la distribución de las asociaciones de FEDER en España era la siguiente:



Distribución geográfica de los miembros de FEDER



Con el objetivo de conseguir una acción más eficaz, FEDER se ha integrado en diversas plataformas de pacientes, que le han ayudado a desarrollar una actuación más global en la representación y defensa de los afectados por ER □.



FEDER es miembro de las siguientes organizaciones:

EURORDIS

European Organisation for Rare Diseases



CERMI

Comité Español de
Representantes de Personas
Con Discapacidad



FORO ESPAÑOL DE PACIENTES



CONSEJO ESTATAL DE LA DISCAPACIDAD



4. FEDER EN EUROPA

Alrededor de 27 a 35 millones de personas en los 25 Estados Miembros de la Unión Europea están afectadas por Enfermedades Minoritarias. En la mayoría de los países la situación de desprotección en que se hallan los pacientes es similar.



La Federación ha estado presente en Europa a través de EURORDIS, la Organización Europea para las Enfermedades poco frecuentes. El activo papel de FEDER en el Comité Ejecutivo de EURORDIS le ha permitido intervenir en las diversas acciones desarrolladas en favor de los derechos de los pacientes con ER.

Nuestra organización es miembro del Grupo Ad Hoc del Consejo de Alianzas Nacionales, en donde ha hecho diferentes aportaciones, entre las que se encuentra su colaboración en la elaboración de los estatutos. Adicionalmente, FEDER moderó una de las mesas redondas de la Conferencia de Concienciación en Cork, en Irlanda.

Adicionalmente, durante el 2004 FEDER ha traducido al español múltiples documentos para la página Web de EURORDIS, al tiempo que ha hecho una primera revisión del texto del Plan de Acción de Enfermedades Raras III (PARD III), documento que será publicado en el 2005.

Pertenecer a la Junta Directiva de EURORDIS, ha supuesto para FEDER estar al día en todas las normativas e iniciativas europeas que afectan a las ER, y estar en estrecha relación con las federaciones y asociaciones de ER de otros países de Europa y organismos europeo involucrados en este campo. En definitiva, ha abierto nuevos horizontes y fortalecido nuestra capacidad de conocimiento y concienciación a nivel nacional.

La importancia del movimiento europeo por las Enfermedades Raras

EURORDIS es una red de más de 200 asociaciones de pacientes de 18 países, que actualmente agrupa a más de 300 grupos de pacientes y representa cerca de 1000 enfermedades raras.

Hasta ahora, EURORDIS ha conseguido realizar con éxito varios proyectos financiados por la Dirección General de Salud (PARD I, II, III), la Dirección General de Investigación (EuroBioBank), y ha organizado tres conferencias europeas sobre enfermedades raras (Paris, 2003, Barcelona, 2002, Copenhagen, 2001).

Fruto del intenso trabajo adelantado por la organización, en 2004 se ha conseguido que la Comisión Europea convocara la subvención dentro del nuevo Programa Marco de Salud Pública, mencionando específicamente y especialmente a las Enfermedades Raras. Simultáneamente se ha logrado el anuncio de la Conferencia Europea en Enfermedades Raras, que tendrá lugar los días 20 y 21 de junio de 2005, bajo la presidencia Europea de Luxemburgo. La Conferencia ha sido considerada como un importante evento, al ser la única en materia sanitaria que se desarrollará durante la presidencia luxemburguesa.



En una perspectiva a largo plazo la organización tiene previsto proponer al Consejo de Ministros y al Parlamento Europeo unas recomendaciones consensuadas, llamadas "ley blanda", sacada de una consulta amplia, similar a la que conseguida anteriormente para el tabaco, cáncer o enfermedades sanguíneas. La aplicación de estas recomendaciones en todos los países miembros sería vigilada posteriormente por la Comisión Europea.

El Proyecto Paracelsus de EURORDIS

Este proyecto representa un gran paso hacia adelante por su alcance y enfoque en la participación de las partes interesadas y como resultado su alta implicación en la búsqueda de una política de salud pública para las Enfermedades Raras.

Por ello, EURORDIS ha propuesto organizar la Conferencia Europea de Enfermedades Raras en Luxemburgo en junio de 2005. Esta conferencia reunirá alrededor de 300 representantes de la Comisión Europea, Parlamento Europeo, pacientes de los países miembros profesionales de la salud y la industria

Los resultados serán ampliamente difundidos. Este acontecimiento aumentará la concienciación sobre la problemática de las ER y lanzará a las Enfermedades Raras a la agenda política pública a nivel de la Comunidad y a nivel Nacional

"FEDER ha trabajado intensamente en los programas europeos junto con EURORDIS, en coordinación con otros países de la UE. El Plan de Acción Europeo sobre ER (2000-2003), apoyado por la Unión Europea, la participación en el COMP, Comité de Medicamentos Huérfanos, y la aprobación de la ley del Medicamento Huérfano han sido algunos de los objetivos alcanzados"



5. LOS PROYECTOS DE FEDER EN EL 2004

“La cohesión del movimiento asociativo en el campo de las Enfermedades Raras es especialmente clave, al conseguir los fines que aisladamente cada asociación, no podría alcanzar”.



Área de Investigación

La investigación es el elemento fundamental para detectar las causas, incidencias, factores de riesgo y tratamientos y para mejorar la calidad de vida de los afectados y familiares.

En 2004 la Federación ha aumentado su colaboración con los grupos de investigación, participando como asesor en diversos proyectos adelantados por las redes temáticas de investigación como la Red Epidemiológica de Investigación en Enfermedades Raras (REPIER), el IIER y el IMSERSO.

La intervención de FEDER en el Comité de Medicamentos Huérfanos de la Agencia Europea de Evaluación de Medicamentos (EMA) ha sido uno de los factores que han facilitado el que actualmente los pacientes españoles tengan un mejor y más transparente acceso a la información en este campo. Desde la introducción en Europa de la legislación sobre medicamentos huérfanos, más de 250 productos se están desarrollando y alrededor de veinte están ya en el mercado, lo que supone una ayuda potencial para más de 250.000 personas en Europa. Las organizaciones de pacientes, entre ellas FEDER, han sido los responsables de este progreso.

La colaboración con la Red epidemiológica para la Investigación de Enfermedades Raras, REPIER, ha sido uno de los rasgos más significativos en el ámbito científico de la Federación. FEDER ha colaborado con el Nodo REPIER de Extremadura en un estudio piloto sobre Calidad de Vida relacionada con la Salud (CVRS), costes sanitarios, necesidades terapéuticas y recogidas de muestras biológicas. Próximamente se editará un libro con los resultados del estudio.

En el mes de julio de 2003, FEDER mantuvo reuniones telefónicas con los investigadores del grupo de calidad y carga de enfermedad del proyecto REPIER para establecer la logística del Estudio sobre Calidad de Vida relacionado con la Salud y la participación de las Asociaciones miembros. Dada la magnitud del estudio y para no incurrir en errores y gastos se vio necesario realizar un estudio preliminar con 50 afectados pertenecientes a todas las Asociaciones con el objetivo de evaluar los cuestionarios y definir la dificultad en su cumplimentación. Tras este estudio se decidió trabajar de forma gradual, empezando por las Asociaciones que utilizaban protectores solares, hidratantes y productos de necesidad no financiados por la seguridad social, empezando con las siguientes asociaciones (Sjögren, Neurofibromatosis, Ictiosis, Porfirias, Nevus gigante congénito, Epidermolisis bullosa y Esclerodermia). Por causas ajenas a FEDER los estudios se han retrasado, comenzando de nuevo en Julio de 2004. Actualmente se están manteniendo reuniones individualizadas entre los investigadores y cada una de las Asociaciones participantes.

FEDER en su memoria de 2003 reivindicaba la existencia de un Registro de enfermedades raras, esto se ha aceptado y concretado por parte de la Comunidad Extremeña con la creación desde la Consejería de Sanidad y Consumo de un REGISTRO OFICIAL de casos



de E.R. mediante ORDEN de 14 de Mayo de 2004 (DOE Nº 59 de 25 de Mayo) por la que se crea el Sistema de Información sobre E.R. en la Comunidad Autónoma de Extremadura, único registro oficial en Europa sobre estas patologías. Este sistema de información tiene por objeto cubrir las necesidades informativas que permitan conocer la incidencia, prevalencia, historia natural y otros aspectos de las E.R. Propuesta que se está trabajando a nivel Nacional.

En el mismo periodo, FEDER ha continuado la colaboración y coordinación con el Instituto de Enfermedades Raras, participando activamente en el Comité de Ética y en el Comité de Asociaciones.

Dentro del Área de Investigación, se cuenta además el campo de formación en ER a profesionales de la salud. En este ámbito, la intervención de FEDER ha sido cada vez más valorada, y por lo tanto se han multiplicado los cursos y conferencias en los que representantes de la Federación han aportado su punto de vista sobre la problemática de los pacientes. De esta manera, es evidente como FEDER ha conseguido consolidarse como un punto de referencia, también, ante los profesionales de la salud.

La investigación será una de las líneas prioritarias que orientarán el desarrollo de FEDER en el medio y largo plazo.

Área de Comunicación y Sensibilización

La presencia de las ER en los medios de comunicación ha sido diaria, especialmente en el mundo digital. Ante el grave problema de desprotección sanitaria en que se encuentran los afectados por las ER, los medios se han mostrado paulatinamente más receptivos a trasladar a la sociedad española las múltiples reivindicaciones de la Federación en la defensa de los derechos de los pacientes.

FEDER ha participado en programas de televisión, de radio, especiales de prensa tanto en el ámbito nacional como regional, representando siempre a los 3 millones de pacientes que sufren en silencio las dificultades de vivir con una Enfermedad Rara.

Por otra parte, FEDER ha desarrollado actividades de comunicación, para sensibilizar a la Administración Pública, a los profesionales de la salud y a diversos colectivos sobre la necesidad de establecer un Plan de Acción Integral en favor de los Pacientes con ER. Las actuaciones han sido coordinadas en cada comunidad autónoma por las delegaciones de la Federación.

En el mes de febrero de 2004, tuvo lugar el II Congreso Internacional de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades Raras, uno de los foros más importantes del sector en España, en los últimos años. El evento organizado por el Colegio Oficial de Farmacéuticos de Sevilla y FEDER, sirvió de escenario para que los pacientes reclamaran, una vez más, la necesidad de un plan nacional de acción para los más de 3 millones de personas afectadas. A lo largo



del Congreso, los propios pacientes y sus familiares contaron sus experiencias y el día a día de su enfermedad, al tiempo que pidieron un incremento de los fondos para la investigación genética, epidemiológica, clínica y terapéutica en este tipo de enfermedades y subrayaron la necesidad de participar en el Comité Consultivo del Consejo Interterritorial de Salud.

En noviembre del mismo año, se realizó la segunda edición de las "Jornadas Andaluzas de familiares y pacientes afectados por E R" que reunieron en un mismo lugar a más de 150 personas, entre asociaciones, pacientes, expertos de la salud, políticos y medios de comunicación. A través de las jornadas, FEDER consiguió fijar la atención pública sobre las barreras que experimentan los afectados. Durante la semana que acogió el encuentro, los principales medios de comunicación difundieron reportajes, noticias y documentales sobre la precaria calidad de vida de los pacientes de una ER, invitando a la reflexión sobre las necesidades urgentes de los enfermos.

En el marco de las Jornadas, la Consejera de Salud de la Junta de Andalucía anunció la firma de un convenio de colaboración con FEDER para impulsar proyectos que ayudasen a la integración sanitaria y asistencia social de los enfermos. El convenio será firmado en 2005.

Adicionalmente, es importante destacar la actuación conjunta de FEDER con otras plataformas de pacientes con discapacidad. Es el caso de la Fundación ONCE, con la cual FEDER colaboró para realizar un proyecto especial sobre ER, en el reportaje se reflejaron patologías como Esclerodermia, Esclerosis Tuberosa, Paraparesia Espástica Familiar, Aniridia e Inmunodeficiencias Primarias.

FEDER ha sido un activo colaborador en la publicación de las Guías de Familia sobre ER para difundir información sobre patologías como Porfirias, Neurofibromatosis y Esclerodermia, llevada a cabo por el IMSERSO.

La página Web de FEDER ha sido en el 2004 uno de los medios de difusión más importantes en el campo de las ER en España. Cada día la página web registró cientos de visitas. A través de la página de la Federación, las asociaciones de pacientes han aumentado su capacidad de hacerse visibles en la red. Para los miembros, FEDER ha desarrollado un servicio de publicación de eventos y noticias importantes en la página de inicio. Ésta iniciativa que ha contado con una gran acogida entre los usuarios ha permitido el difundir, de forma rápida y sencilla, cientos de seminarios, programas, reuniones y actividades que de otra manera se quedarían con una restringida convocatoria.

La Revista "Papeles de FEDER" ha alcanzado en el 2004 los 4500 ejemplares por trimestre. La distribución de nuestra publicación corporativa se ha realizado en todo el territorio español, llevando las reivindicaciones de la comunidad de pacientes a los representantes de la sanidad pública, la red de profesionales de la salud, investigadores, medios de comunicación, universidades, centros hospitalarios, organizaciones de discapacidad, asociaciones miembros y al amplio número de personas interesadas en el campo de las ER.



Área de Apoyo a las Asociaciones

La creación de redes de pacientes y el apoyo a las asociaciones constituyen un eje esencial de la gestión de FEDER. Por este motivo, se han continuado realizando actividades de asesoramiento y apoyo a las entidades, especialmente en lo correspondiente a su creación y mantenimiento.

Entre las actividades estuvieron:

- Orientación sobre actividades en el ámbito de acción social
- Asesoramiento en materia de valoraciones de discapacidad y pensiones
- Trámites ante organismos públicos
- Apoyo en la elaboración de subvenciones y justificación
- Colaboración en la organización de Jornadas y otros eventos de sensibilización
- Apoyo en la elaboración de publicaciones
- Apoyo en encuentros de pacientes
- Orientación en los Planes de actuación de la asociación
- Acompañamiento en presentaciones y ponencia sobre las ER

En cada delegación se han creado y coordinado Grupos de Apoyo y Grupos de Ayuda Mutua para acompañar y orientar a las personas afectadas directa o indirectamente por patologías raras.

El equipo de Trabajo Social ha colaborado con las asociaciones, valorando sus necesidades, atendiendo sus inquietudes y orientando a las asociaciones en la búsqueda de facilitarles el éxito de sus proyectos. En el marco de éste programa, FEDER ha realizado el envío sistemático de noticias e información de interés, aprovechando las ventajas del trabajo en red (correo electrónico).

De otra parte, la Federación ha desempeñado un importante apoyo para las Asociaciones en la localización de afectados, el contacto con especialistas y la búsqueda de recursos sanitarios.

Así mismo, con el ánimo de hacer crecer el movimiento asociativo, la página Web de FEDER ha acogido múltiples convocatorias para crear nuevas asociaciones de pacientes con enfermedades que hasta ahora no tenían ninguna organización de referencia.

Y es que los pacientes que se encuentran aislados, sin ninguna asociación, son uno de los públicos principales de FEDER. Para ellos, se ha diseñado un Servicio especial de Información y Orientación (SIO) en el que se les facilita contacto con otros pacientes, información con especialistas, organizaciones ó cualquier otro recurso que el equipo social tenga a su alcance y considere de utilidad para el paciente. Entre las facilidades también se encuentra el apoyo en las solicitudes de segundas opiniones y derivaciones de afectados.



Área de Nuevos Proyectos

En la actualidad y siguiendo el trabajo comenzado en años anteriores, se está haciendo una Encuesta sobre los Recursos Hospitalarios para las Enfermedades Raras en Andalucía con la colaboración de todo el tejido asociativo de FEDER.

Esta iniciativa tiene como objetivo identificar a los especialistas médicos en cada una de estas enfermedades. Los datos obtenidos serán de gran utilidad para los pacientes afectados por una patología de baja incidencia no sólo en esta Comunidad Autónoma sino en el resto de España.

Asimismo y en coordinación con las delegaciones de Extremadura y Andalucía, se ha iniciado el proyecto de codificación de las necesidades sociales y educativas de las personas con ER, utilizando para ello la Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud, que proporcionará un lenguaje unificado con el que estandarizar los datos.

De forma complementaria, se han comenzado a desarrollar actividades de orientación laboral. Este servicio, que todavía se encuentra en una fase inicial, nace con la idea de consolidar su funcionamiento en el 2005.

Área de Incidencia Política

FEDER ha realizado un arduo trabajo de reivindicación ante la Administración Pública en nombre del inmenso colectivo que representa. Las peticiones han sido elevadas a nivel autonómico, nacional, así como ante el Consejo Interterritorial de Sanidad.

Entre las principales propuestas de FEDER se encuentran:

- La necesidad de diseñar un Plan Nacional para los pacientes con E R de acuerdo con la especificidad de estas patologías
- La creación de Centros de Referencia por enfermedad o grupo de enfermedades
- La mejora en la precariedad de la asistencia sanitaria
- La mayor accesibilidad a los Medicamentos Huérfanos
- El diseño de una política real de apoyo a la Investigación en E R
- La urgencia de un sistema de registro nacional de pacientes con ER para conocer la real incidencia y prevalencia de las ER, entre los más importantes.

Finalmente, es de destacar que la trayectoria de FEDER le ha posibilitado ser consultada en calidad de experta, en diversos planes de ordenación y coordinación sanitaria, como ha sido el caso en el Plan de Salud de Extremadura 2005-2008





6. EL SERVICIO DE INFORMACIÓN Y ORIENTACIÓN SOBRE ENFERMEDADES RARAS (SIO)

“Gracias por su ayuda y dedicación. Conocer a otras personas con mi misma enfermedad, además de permitirme compartir experiencias, me ha dado nuevas esperanzas. Gracias una vez más”.

Comentario de un usuario de SIO



902 18 17 25

*“HABLA CON NOSOTROS,
QUEREMOS ORIENTARTE”*



El Servicio de Información y Orientación es un servicio gratuito que tiene el objetivo de dar respuesta a dos de las principales necesidades de los pacientes con E R: la falta de información y el aislamiento que supone una enfermedad desconocida.

¿Qué puede ofrecer el SIO?

- Contribuir al mejor conocimiento y difusión de las patologías minoritarias con información concreta.
- Potenciar las asociaciones de pacientes que existen y ayudar a la creación de nuevas asociaciones.
- Informar sobre centros de referencia, especialistas u otros recursos.
- Proporcionar atención directa a pacientes que tengan patologías raras y no exista una asociación que les represente
- Facilitar el contacto de pacientes con la misma patología, creando REDES DE PACIENTES
- Elaborar informes para la Administración y autoridades competentes para que se contemple la necesidad de atención sobre casos detectados por FEDER.

A través del Servicio de Información y Orientación (SIO), el equipo de profesionales de Trabajo Social conectados en red se comparten una base de datos sobre recursos, profesionales, centros y servicios médicos especializados en síndromes de baja prevalencia, tanto en España como en otros países colaboradores. A partir de esta estructura organizativa se consigue desarrollar una compleja red de información disponible para todos aquellos afectados y sus familias.

El SIO ha continuado siendo una herramienta fundamental para FEDER, en su propósito de fortalecer la creación y el fortalecimiento de nuevas redes de pacientes con enfermedades raras.

En 2004, estos han sido los principales datos del SIO...

Se publicarán después de la Asamblea del 2 de abril de 2005



7. LA COLABORACIÓN INSTITUCIONAL

FEDER reclama el derecho de los pacientes con ER a la participación y consulta en el desarrollo de las políticas médicas y sanitarias que les afectan.



Para la realización de los proyectos e iniciativas FEDER ha contado con la colaboración de organismos públicos y privados tanto a nivel nacional como autonómico. Gracias a este respaldo y trabajo en conjunto, se han conseguido mejores resultados en los proyectos de FEDER.

En este mismo apartado, la Federación ha contado con la inestimable colaboración de Universidades y escuelas de estudios en ciencias de la salud organizando cursos dirigidos a profesionales de Atención Primaria. Estas actividades han tenido como objetivo la orientación sobre la sospecha diagnóstica, el seguimiento al paciente con una ER, entre otros. La difusión de las acciones formativas han servido para que la Federación entre en contacto con diversos Servicios de Pediatría, Neurología, Medicina Interna, Servicios de Rehabilitación de Hospitales, así como a Sociedades Científicas, en distintos lugares de España.

Por otra parte, en el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER), FEDER ha participado en los Comité de Ética y Comité de Asociaciones de pacientes.

De igual forma, se han estrechado los lazos de colaboración en el área de gestión social con el Ministerio de Sanidad y Consumo y por supuesto, el IMSERSO.

Finalmente, sin desconocer el largo camino que aún falta por recorrer en el mejoramiento de la calidad de vida de los pacientes, todas estas colaboraciones le han permitido a FEDER avanzar en su objetivo de aumentar la concienciación sobre las necesidades socio sanitarias de los afectados.

En el 2004, la Federación ha sumando un año más como miembro del CERMI, ha participado en las siguientes comisiones:

Comisión de Accesibilidad D. Francisco Rodríguez (AEPEF)

Comisión de Relaciones CERMIS Autonómicos

Comisión de Admisión de Nuevos Socios y Normativa

Comisión de la Mujer con Discapacidad Dña. Pilar de la Peña García Tizón(AESS)

Comisión de Acción contra la Discriminación Dña. Pilar Peña (AESS)

Comisión de Vida Autónoma y Discapacidad Severa Dña. Teresa Baltá (ASEM) y Ana Sánchez (ALDEC)

Comisión de Promoción de la Salud D. Moisés Abascal (ADAC), Dña. Isabel Campos (A. A. ATAXIAS CASTILLA LA MANCHA) y Dña. Sonia Eschabacher (AEE)



Comisión de Asuntos Europeos Dña. Rosa S. de Vega (A. E. ANIRIDIA)

Comisión de Protección Social Dña. Manuela Perez Perez (AEE)

Además, la colaboración con otras instituciones sociales le ha permitido a FEDER contar con alumnos en prácticas, formar a sus técnicos y voluntarios y, en definitiva, mejorar la gestión de la entidad



8. VOLUNTARIOS DE FEDER

*Por su inestimable ayuda,
Por su trabajo incondicional
Por su esfuerzo y dedicación,
a todos nuestros voluntarios gracias.*

El equipo de voluntarios de FEDER ha facilitado el aumento de su capacidad de actuación. Con su trabajo desinteresado, la Federación ha multiplicado las posibilidades de servicio hacia los pacientes. Entre los voluntarios se cuentan estudiantes y profesionales de diversas áreas (medicina, psicología, derecho, trabajo social, informática) quienes, sensibilizados con la realidad de las ER, han decidido sumar su esfuerzo para hacer realidad la misión de la organización.

Por su inestimable ayuda a todos ellos gracias.

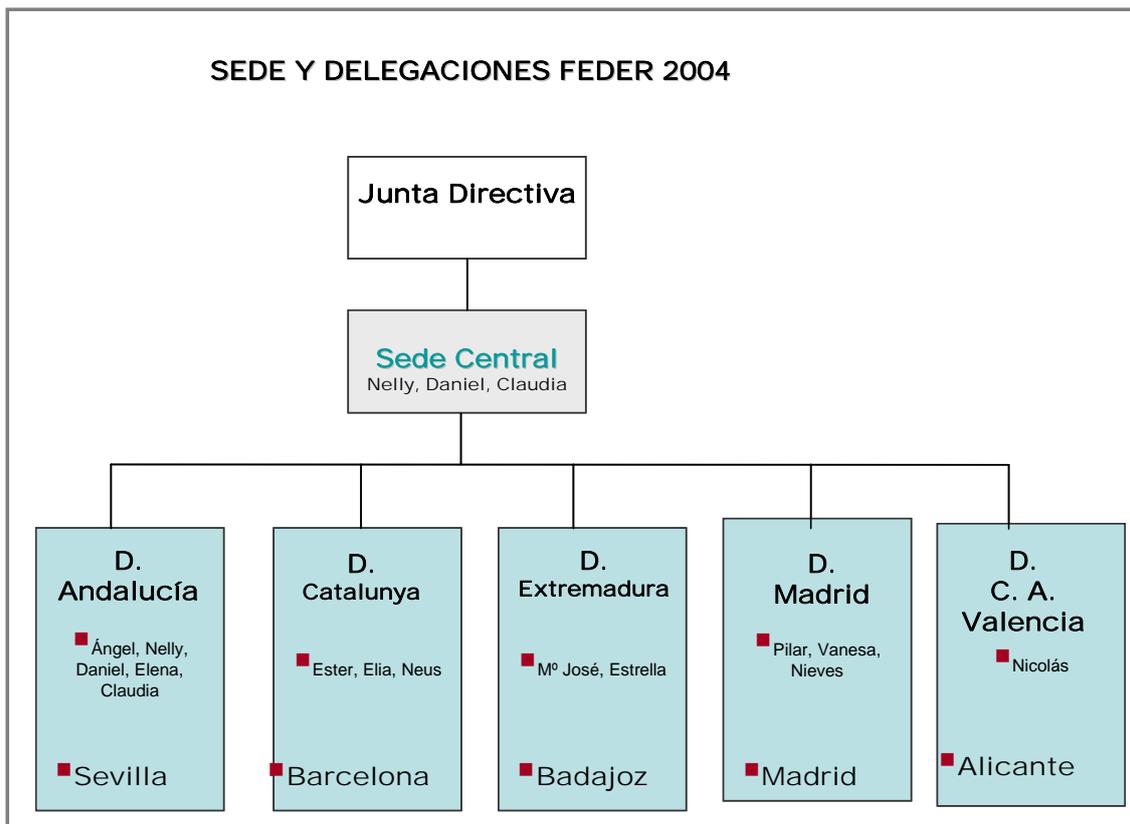


9. EQUIPO HUMANO DE FEDER

*Un agradecimiento especial a todo nuestro equipo humano,
pues han sido quienes día a día han construido
este gran proyecto llamado FEDER*



La estructura y las delegaciones de FEDER siguieron consolidándose a lo largo del territorio español. Esta fue la organización de la Federación en el 2004.





10. ORGANO DE GOBIERNO

“Para conseguir una auténtica integración, hay que fomentar medidas sociales y sanitarios de apoyo a los pacientes y las asociaciones que compensen las desventajas que tienen por padecer enfermedades poco frecuentes”



A la edición de esta Memoria la Junta Directiva de FEDER, ratificada en la Asamblea General Extraordinaria del 2 de octubre de 2004 en Madrid, estaba conformada de la siguiente forma:

CARGO	PERSONA
Presidente	Moisés Abascal Alonso Asociación ADAC
Vicepresidente	Rosa Sánchez de la Vega Asociación Española de Aniridia
Secretario	Francésc Valenzuela i Benavente Asociación Catalana para la Neurofibromatosis
Tesorero	José Luis Torres Benítez Asociación Andaluza de Fibrosis Quística
Vocal	Emilio Martín Alonso Asociación Andaluza de Síndrome de Tourette
Vocal	Pilar de la Peña García Tizón Asociación Española de Síndrome de Sjögren
Vocal	Antonio Peña Torres Asociación de Pacientes de Huntington de la Provincia de Cádiz
Vocal	Isabel Calvo A. d' afectats per Retinosis Pigmentaria a Catalunya
Vocal	Jacinto Sánchez Casas Asociación Española de Esclerodermia
	Mónica Merino A. Gaucher

Los miembros de la Junta Directiva, son representantes de organizaciones de pacientes con ER miembros de la Federación. Sus cargos son voluntarios y cada uno de ellos ha sido elegido democráticamente por votación.



En el ámbito autonómico las delegaciones han contado con la valiosa colaboración de los delegados, quienes de forma desinteresada, han apoyado el crecimiento de la Federación en cada Comunidad:

DELEGACIONES	
D. Extremeña	Mº José Sánchez Martínez Asociación Española de Esclerodermia
D. Madrid	Pilar Peña Vásquez A. Madrileña de Tourette
D. Andaluza	Angel Gil Fernández A. Española de Paraparesia Espástica Familiar
D. Catalana	Ester Chesa Octavio Associació d'Afectats de Siringomièlia.
D. Valenciana	Nicolás Beltrán Sogorb SIMA



11. INFORME ECONÓMICO



12. AGRADECIMIENTOS



Desde FEDER queremos agradecer el apoyo de La Administración pública nacional, así como al conjunto de Administraciones Autonómicas, que han colaborado con las delegaciones de FEDER en Andalucía, Cataluña, Extremadura y Madrid. Así mismo, damos las gracias a las Fundaciones y organizaciones del ámbito privado que han contribuido a que la misión de FEDER sea hoy una realidad. Por su valiosa ayuda, la comunidad de pacientes reitera su agradecimiento.

A continuación, presentamos la lista de éstas organizaciones

Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales



Consejería de Sanidad Junta de Extremadura



Universidad de Barcelona





Consejería de Familia y Asuntos Sociales
Comunidad de Madrid



Consejería de Sanidad
Comunidad de Madrid



Consejería de Gobernación
Junta de Andalucía



Servicio Andaluz de Empleo



Servicio Andaluz de Empleo
CONSEJERÍA DE EMPLEO

Consejería de Igualdad y Asuntos Sociales. Junta de Andalucía

CONSEJERÍA PARA LA IGUALDAD Y BIENESTAR SOCIAL

Ayuntamiento de Barcelona



Ajuntament de Barcelona

Generalitat de Catalunya



gencat

www.gencat.net



Diputación de Badajoz



Instituto Catalán de Servicios Sociales

Fundación Inocente Inocente



Fundación Auris 4

FUNDACIÓ
AURIS4
www.fundacioauris4.org



GENZYME



Real e Ilustre Colegio Oficial de Farmacéuticos de Sevilla





13. ¿COMO ENCONTRARNOS?



Puedes llamar al
902 18 17 25

Escribir a
feder@enfermedades-raras.org

Visitar la página
www.enfermedades-raras.org

Central y delegaciones

Sede Central y D. Andalucía

Sevilla 95 498 98 92 andalucia@enfermedades-raras.org

D. Catalunya

Barcelona 93 205 60 82 catalunya@enfermedades-raras.org

D. Madrid

Madrid 91 533 40 08 madrid@enfermedades-raras.org

D. Extremadura

Badajoz 92 425 23 17 extremadura@enfermedades-raras.org

D. C. Valenciana

Alicante extremadura@enfermedades-raras.org



14. ANEXOS



ARTICULOS DE FEDER

- Problemática y necesidades de los afectados por una Enfermedad Rara. Las Propuestas de FEDER. M^a José Sánchez, Estrella Mayoral, Jacinto Sánchez.
- El Paciente y el Médico ante una E R. M^a José Sánchez.
- Enfermedades Raras y discapacidad". II Congreso virtual sobre discapacidad y derecho en el nuevo milenio. FUTUEX (Fundación tutelar de Extremadura). M^a José Sánchez Estrella Mayoral, Jacinto Sánchez, Enrique Galán.
- Enfermedades Raras: Situación y Entorno Social de la mujer. M^a José Sánchez y Pilar de la Peña García-Tizón.
- Colaboración en el libro "Enfermedades Raras: Un enfoque práctico" editado por el Instituto de Salud Carlos III, en el capítulo "Movimiento Asociativo". Moisés Abascal y M^a José Sánchez.
- Colaboración en el libro "Las E R en Andalucía" Editado por la Junta de Andalucía, en el capítulo "Formación en E R". M^a José Sánchez. Y "Asociaciones de enfermos y afectados por Enfermedades Raras". Moisés Abascal y M^a José Sánchez.

