

FEDER, la fuerza del movimiento **asociativo**



Juan Carrión Tudela
Luján Echandi García Herrera
Antonio M. Bañón Hernández
Enrique Pastor Seller

Juan Carrión Tudela
Luján Echandi García Herrera
Antonio M. Bañón Hernández
Enrique Pastor Seller

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

**LA FUERZA DEL MOVIMIENTO
ASOCIATIVO**



Edición patrocinada por

**FUNDACIÓN
genzyme**



Primera edición, junio 2015

El editor no se hace responsable de las opiniones recogidas, comentarios y manifestaciones vertidas por los autores. La presente obra recoge exclusivamente la opinión de su autor como manifestación de su derecho de libertad de expresión.

Quedan rigurosamente prohibidas, sin la autorización escrita de los titulares del Copyright, bajo las sanciones establecidas en las leyes, la reproducción parcial o total de esta obra por cualquier medio o procedimiento, comprendidos la reprografía y el tratamiento informático, y la distribución de ejemplares de ella mediante alquiler o préstamos públicos.

© Juan Carrión Tudela, Luján Echandi García,
Antonio M. Bañón Hernández, Enrique Pastor Seller

© **DM**

ISBN: 978-84-16376-64-3
D.L. MU 1182-2015

Edición a cargo de: Diego Marín Librero–Editor.
Merced, 25.30001–Murcia
Tfno. 968 24 28 29 / 968 23 75 78

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

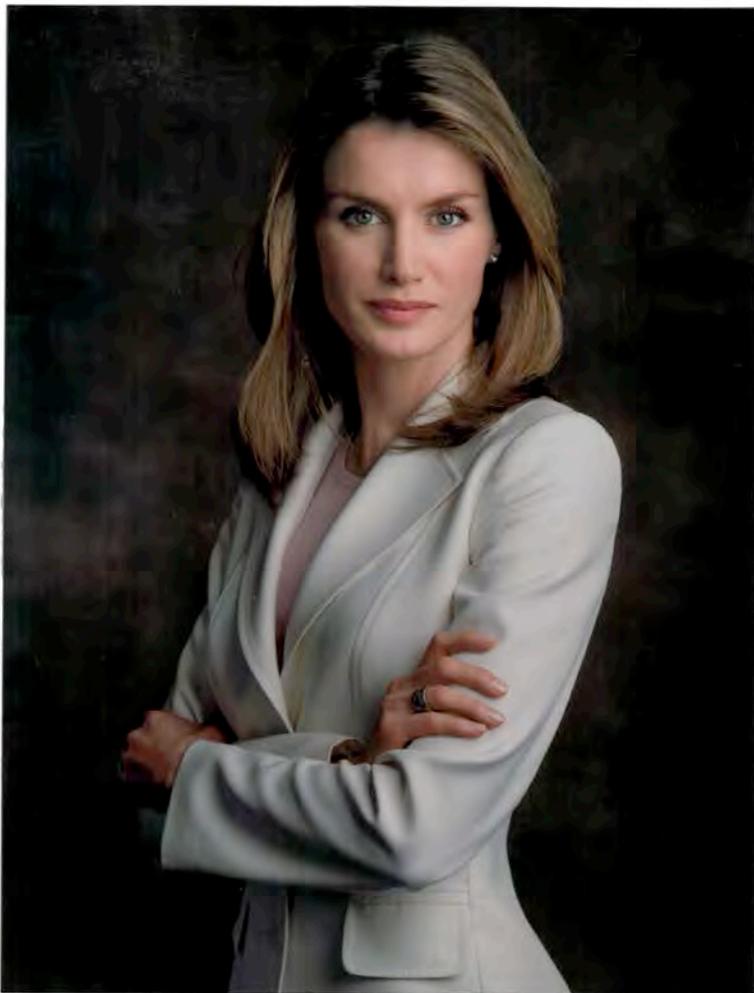
**LA FUERZA DEL MOVIMIENTO
ASOCIATIVO**

ÍNDICE

SALUDO de S.M. la Reina doña Letizia	9
AGRADECIMIENTOS del Presidente de FEDER.....	11
PRÓLOGO de Manuel Pérez, Presidente del Real e Ilustre Colegio de Farmacéuticos de Sevilla	13
INTRODUCCIÓN.....	17
1. INFORMACIÓN BÁSICA SOBRE ENFERMEDADES RARAS	25
1.1. MARCO TEÓRICO	25
1.1.1. ¿Qué es una Enfermedad Rara?.....	25
1.1.2. ¿Cuántos tipos de Enfermedades Raras hay y a cuántas personas afectan?.....	25
1.1.3. ¿Qué caracteriza a las Enfermedades Raras?	26
1.1.4. ¿Cuáles son los principales problemas de quienes padecen una ER?	26
1.1.5. ¿Qué son los Medicamentos Huérfanos (MH)?	28
1.1.6. Centros, Servicios y Unidades de Referencia para Enfermedades Raras (CSUR)	28
1.1.7. Gestor de casos	29
1.1.8. Día Mundial de las Enfermedades Raras	29
1.1.9. Registro Nacional de Enfermedades Raras	30
1.1.10. Orphanet	30
1.1.11. Instituto de Investigación de Enfermedades Raras.....	31
1.1.12. CIBERER	32
1.1.13. CREER	33
1.1.14. Organización Europea de Enfermedades Raras (EURORDIS)	33
1.1.15. Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras (ALIBER).....	33
1.1.16. Organización Nacional de Estados Unidos (NORD)	34
1.2. MARCO NORMATIVO	34
1.2.1. Nivel Nacional.....	34
1.2.2. Nivel de Comunidades Autónomas	37

1.2.3. Normativa de Referencia sobre Enfermedades Raras en Europa.....	38
2. DESCRIPCIÓN Y ANÁLISIS DE RESULTADOS.....	39
2.1. Pasado, presente y futuro de FEDER	39
2.1.1. Asociaciones fundadoras. Los primeros pasos (1999-2001)	39
2.1.2. La consolidación del proyecto (2002-2009).....	52
2.1.3. El presente proyectado hacia el futuro (2010-2014)	71
2.1.4. Se ha hecho mucho, pero queda mucho por hacer (desde 2015)	86
2.2. Composición y actividades del tejido asociativo de FEDER	91
2.2.1. Antigüedad en la gestión asociativa de los socios.....	92
2.2.2. Liderazgo de las entidades miembros	94
2.2.3. Tipología de entidades que forman FEDER.....	96
2.2.4. Evolución del crecimiento asociativo en FEDER	97
2.2.5. Mapa de distribución geográfica del movimiento asociativo en FEDER	98
2.2.6. Representación de patologías	104
2.2.7. Actividades que desarrollan las asociaciones en FEDER.....	104
2.2.8. Perfiles laborales representados en las entidades que conforman el tejido asociativo de FEDER.....	105
2.2.9. Tipología de financiación que poseen las entidades que integran FEDER	106
2.2.10. Federaciones de ER en España.....	107
2.2.11. FEDER y las Alianzas Internacionales	109
3. CONCLUSIONES Y PROPUESTAS.....	119
BIBLIOGRAFÍA Y DOCUMENTACIÓN.....	127
ANEXOS	133

SALUDO DE S.M. LA REINA DOÑA LETIZIA



Para la Federación Española de Enfermedades
Raras, con todo afecto y agradecimiento por su
trabajo incansable.

Letizia R

AGRADECIMIENTOS DEL PRESIDENTE DE FEDER

Como Presidente de FEDER y en representación también de los autores de este libro quisiera expresar nuestro más sincero agradecimiento a Su Majestad la Reina doña Letizia por el apoyo constante que ofrece a las iniciativas que emprende la Federación Española de Enfermedades Raras. Ese apoyo nos anima a seguir trabajando día a día en defensa de los derechos de las personas con enfermedades poco frecuentes.

Damos también nuestro agradecimiento a las personas que a través de las entrevistas y testimonios colaboraron en la reconstrucción de la historia de FEDER: Moisés Abascal; Rosa Sánchez de Vega; Isabel Calvo García; Francesc Valenzuela; María Fuensanta Pérez; José Luis Torres Benítez; Javier Aguirre Barco; Manuel Pérez Fernández; Milagros Jiménez Presa; Rosario López Fernández; Manuel Armayones; Fide Mirón; Tomás Castillo Arenal; Santiago de la Riva Compadre; Justo Herranz Arandilla; Anna Ripoll Navarro; Almudena Amaya Rubio; Modesto Diez Solís; M^a Elena Escalante González; Josefina Martínez; Juana Sáenz Rodríguez; Claudia Delgado; Alba Ancochea; Estrella Mayoral; María Tomé y a Martha López.

Por último nuestro agradecimiento a todas las personas que han sido miembros de la Junta Directiva de FEDER a lo largo de estos quince años y a los profesionales de FEDER.

Juan Carrión

PRÓLOGO

Hablar de Enfermedades Raras y de las situaciones cotidianas de las personas que las padecen es para mí un tema apasionante, al que he dedicado una buena parte de mis días en los últimos dieciocho años.

Todo comenzó una mañana del mes de abril de 1997 en la Farmacia de mi compañero D. Moisés Abascal, a la que acudí interesándome por la ayuda que desde hacía algún tiempo prestaba a una paciente habitual de su Farmacia, D^a Teresa Barco, cuyo hijo Javier padecía una extraña afección neuromuscular. A partir de ese momento, y tras oír su relato, lo que para este compañero era un “leit motiv” se convirtió en un objetivo a alcanzar para mí: colaborar con ellos, con los enfermos y sus familiares, para que la sociedad en general –desde la cúspide de la Administración, hasta el último ciudadano- tomara conciencia de los problemas a los que se enfrentaban los afectados y se comprometiera en la búsqueda de soluciones. Cada uno en el ámbito de su responsabilidad, pues sólo teníamos una cosa clara: o nos implicábamos todos o alcanzar la solución sería una tarea imposible.

Después del tiempo transcurrido, es difícil recordar con detalle el contenido de aquella primera conversación. No obstante, poca importancia puede tener ahora perpetuar la letra pequeña frente a la enorme trascendencia de los problemas que Moisés compartía conmigo en aquellos momentos, y que se resumían en tres grandes obstáculos casi insalvables: llegar al diagnóstico de la patología, disponer de atención sanitaria de calidad y encontrar un tratamiento. En cuanto al primero, los retrasos eran significativos, a veces de varios años, conociendo numerosos casos de personas que incluso fallecían sin conocer qué patología habían padecido. Con respecto a la atención sanitaria, eran muchos los pacientes que describían situaciones rocambolescas de peregrinaje de hospital en hospital, de consulta en consulta, de ingresos y pruebas que terminaban en nuevos ingresos y pruebas, en un callejón sin salida, en una absoluta frustración ante el desconocimiento de la evolución de la enfermedad. Y con respecto al último bloque, el de las terapias, sencillamente no existía tratamiento conocido para la inmensa mayoría de las enfermedades proco prevalentes.

La magnitud del problema también me llamó poderosísimamente la atención en aquellos primeros momentos. Recuerdo mi incredulidad cuando oí por primera vez que estábamos hablando de más de seis mil enfermedades raras que podrían afectar a unos tres millones de españoles en su conjunto. No podía ser. Era inconcebible que a finales del siglo XX, en Europa, en lo que denominábamos primer mundo, ocurrieran hechos similares. Surgieron muchísimas preguntas, detrás de una, otra y casi todas sin una respuesta clara: ¿Cómo era posible que hubiera tantas personas de cuyas enfermedades no se supiera casi nada? ¿Por qué no se investigaba sobre ellas, sobre su diagnóstico y los posibles tratamientos? ¿Qué situaciones dramáticas padecían a diario estas personas? ¿Quién les ayudaba?... Pero, sobre todo, ¿qué había que hacer para que la sociedad cambiara su percepción y se comprometiera en la búsqueda de soluciones?

Y desde el Real e Ilustre Colegio Oficial de Farmacéuticos de Sevilla pusimos manos a la obra, en una simbiosis total, apoyando incondicionalmente las iniciativas que proponían las asociaciones de enfermos, ADAC principalmente en aquellos primeros momentos, y sometiendo nuestras propuestas a su criterio. Con absoluta lealtad, con el único objetivo de ser útiles desde nuestra posición.

No era habitual que los Colegios Profesionales desempeñaran actuaciones de este tipo, ni había antecedentes de que así hubiera sido, pero los pacientes estaban desamparados y los Farmacéuticos no íbamos a perder el tiempo en justificar qué hacíamos y por qué.

De esa colaboración leal y totalmente desinteresada nacieron los Congresos Internacionales de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades Raras, las convocatorias de Becas de Investigación, los Premios Periodísticos,... así como la participación en cuantos congresos, jornadas, seminarios y actos públicos se pusieran de manifiesto la problemática y las demandas de los afectados. En este último apartado no puedo dejar de hacer mención a la Declaración de Sevilla sobre Enfermedades Raras, en sus tres ediciones.

No obstante, el hito de mayor relevancia fue el nacimiento y consolidación de la Federación Española de Enfermedades Raras. Este hecho supuso un enorme acierto por dos motivos: por un lado, por

conseguir agrupar un buen número de las diferentes asociaciones existentes en España, lo que facilitaba la coordinación de actuaciones y reforzaba el vínculo entre todas y cada una de ellas; y, por otro, por disponer de una sola voz, con lo que se garantizaba la nitidez y coherencia de los mensajes y demandas de los afectados. Sin ningún género de dudas, y visto desde la perspectiva del tiempo transcurrido desde su nacimiento y las actuaciones llevadas a cabo, FEDER constituye el más claro ejemplo de lo que puede conseguir el movimiento asociativo, tanto desde el punto de vista sanitario como desde el punto de vista social.

Como una mancha de aceite, poco a poco, sin prisa pero sin pausa, la Federación Española se ha ido haciendo presente en todos los aspectos vinculados a las patologías de baja prevalencia y ha conseguido hacer visible la situación de los pacientes. Para todos los que hemos tenido algo que ver en ello, puede suponer una satisfacción volver la vista atrás y contemplarlo; pero al hacerlo vamos a recordar y echar de menos a quienes ya no están entre nosotros: a Teresa Barco, la responsable del efecto dominó que se desencadenó al confiar sus problemas a Moisés Abascal; a Miguelito Gil; a Eduardito Carreño; a Celia Carrión; a María José Sánchez; a Ramoncito Medina,... y a tantos otros, cuyo recuerdo nos hace más fuertes y nos ayuda a seguir buscando soluciones a los problemas de los demás.

Todo lo que les describo dio lugar a un movimiento social sin precedentes en torno a las Enfermedades Raras, que nació en Sevilla; aquí se fundó FEDER y en Sevilla tuvo su primer domicilio social. Fiel a su fama a lo largo de la historia como ciudad “Muy Leal” –la del famoso lema “NO madeja DO” del Rey D. Alfonso X El Sabio, según reza su escudo–, el Ayuntamiento Hispalense nombró a Sevilla como “Ciudad Referente en investigación y atención a pacientes con Enfermedades Raras”, un título que otorga respaldo institucional al trabajo a favor de los afectados que vienen desarrollando entidades de la ciudad como la Delegación Andaluza de la Federación Española de Enfermedades Raras, el Real e Ilustre Colegio Oficial de Farmacéuticos de Sevilla y la Fundación MEHUER y en el que han contado con el apoyo total de la sociedad sevillana y andaluza. Esta declaración se plasmó en un acuerdo rubricado por el alcalde de la ciudad, D. Juan Ignacio Zoido; el

presidente de FEDER y la Delegada en Andalucía, D. Juan Carrión y Dña. Gema Esteban, respectivamente, y quien suscribe este prólogo en razón del cargo que ostenta como presidente del Colegio de Farmacéuticos de Sevilla y de la Fundación Mehuer, con el compromiso de establecer líneas de colaboración y coordinación entre las partes con el fin de llevar a cabo, entre otras, acciones de sensibilización, iniciativas formativas y estudios de investigación que promuevan una mejor atención a las personas afectadas por patologías raras.

A lo largo de estos años se han ido alcanzando metas y produciendo determinados avances, fundamentalmente en la reducción de los retrasos diagnósticos, en la detección precoz de patologías y en prevención. Por otro lado, aunque tímidamente, ha ido aumentando el número de medicamentos huérfanos registrados; no obstante, su elevado precio, la ausencia de un fondo estatal específico para su financiación y la puesta en marcha de políticas autonómicas erróneas de contención del gasto sanitario están dificultando enormemente el acceso a las terapias y aumentando la inequidad entre los pacientes españoles. Se hace, pues, necesario corregir estas circunstancias a fin de acelerar los procedimientos de fijación de precio y financiación pública, artificialmente dilatados, y garantizar el acceso homogéneo a las terapias en toda España.

Queda, pues, mucho por hacer. Hay que seguir trabajando denodadamente porque aunque la situación actual no es la de partida, solo estamos en el embrión de la solución del problema.

Para finalizar esta introducción, me gustaría mostrar muy sinceramente mi más profundo agradecimiento por la oportunidad que a diario se me da desde el mundo asociativo vinculado a las patologías de baja prevalencia, de servir, de sentirme útil como profesional sanitario y, sobre todo, como persona.

Manuel Pérez Fernández
Presidente
Real e Ilustre Colegio Oficial de Farmacéuticos
Fundación Mehuer
Sevilla

INTRODUCCIÓN

El intenso ritmo de los cambios que acontecen en nuestras sociedades complejas en este naciente tercer milenio está dando lugar a profundas transformaciones del modelo de sociedad, ya que aparecen nuevas configuraciones institucionales y políticas en la reorganización de la Sociedad del Bienestar (*Welfare Society*) o Sociedad solidaria (*Caring Society*). Un proceso que afecta tanto a finalidades e instrumentos, como a actores. Conlleva el paso del Estado del Bienestar a un Estado social de cuarta generación, después de haber dejado atrás el paternalista, el asistencial y el intervencionista, también denominado “Estado social relacional”.

El actual pluralismo del Bienestar - *welfare pluralism* - conlleva la redefinición de los papeles de los distintos sectores que componen la sociedad: Estado, mercado, entidades del tercer sector y economía social y redes primarias o solidarias (familia y redes informales). Supone un replanteamiento de las transacciones de los actores sociales (ciudadanos y redes asociativas, políticos y gobernantes, técnicos y grupos de interés económico), orientadas a generar liderazgos compartidos (pluralismo participativo), lo que no implica confundir los diferentes papeles, responsabilidades y derechos de los políticos, técnicos y ciudadanos.

En este nuevo contexto relacional surge el debate en torno a los instrumentos de Política Social y los sujetos que pueden y deben activarla. Así, han adquirido una importancia relevante el Tercer Sector y la participación ciudadana, como oportunidades para incidir en los problemas sociales y, por tanto, como elementos consustanciales en la intervención profesional, así como en la elaboración, gestión y evaluación de las Políticas Sociales, especialmente en el ámbito local.

El capital social “constituye una capacidad de creciente importancia en las economías complejas y evolucionadas y de valor crítico para el desarrollo sostenible” (Tomás, 2007:80). La expresión de esta capacidad es el tipo y grado de organización de la sociedad (densidad y cooperación asociativa), los mecanismos sociales e institucionales creadores de cohesión social y la experiencia y

propensión a forjar relaciones y comportamientos colectivos favorables a la concertación de redes de compromisos, confianzas y esfuerzos, al aprendizaje colectivo y a la creatividad social (Bourdieu, 1986; Lin, 2001; Putnam 2001, 2002, 2003; Anderson y Jack, 2002; Adler y Kwon, 2002; Marcuello, 2007; Tomás, 2007, entre otros) El capital social es difícilmente transferible entre los agentes como consecuencia de sus rasgos intangibles y proporciona las capacidades requeridas para la creación de conocimientos (Nahapiet y Ghoshal, 1998). De ahí que se trate de un activo estratégico complejo y único, conformando una fuente significativa de heterogeneidad y de ventaja competitiva sostenible para las organizaciones.

El actual proceso de “*governanzas*” es de roles y relaciones, y se manifiesta entre los actores en cambios tanto en la relación entre el gobierno y los ciudadanos que pueden influir en la naturaleza de la política local, como en el rol de los gestores públicos y las propias organizaciones. Surgen, así, nuevas formas organizativas (alianzas estratégicas, partenariados, experiencias participativas, etc.) que conviven y entran en conflicto con sistemas tradicionales de gestión.

Entendemos por entidades del Tercer Sector el conjunto de organizaciones que aparecen identificadas también bajo denominaciones tales como “Tercer Sistema”, “Economía Social” o “Sector No Lucrativo”. En este sentido,

La acepción amplia de Tercer Sector es una reconstrucción lógico – formal utilizada por los investigadores (...) resulta útil para la investigación social (...). Es un concepto que se encuentra en fase creciente de construcción social, pues si bien sus perfiles están desdibujados en el imaginario colectivo, en contrapartida, es fácilmente reconocible el núcleo central de sus funciones de acción social y su orientación al bienestar general (Torre, 2005, p. 42).

Según se puede leer en el Plan Estratégico del Tercer Sector de Acción Social (Plataforma de ONG de Acción Social, 2006:13):

El Tercer Sector, en el ámbito de la acción social, está formado por entidades privadas de carácter voluntario y sin ánimo de lucro que,

surgidas de la libre iniciativa ciudadana, funcionan de forma autónoma y solidaria tratando, por medio de acciones de interés general, de impulsar el reconocimiento y el ejercicio de los derechos sociales, de lograr la cohesión y la inclusión social en todas sus dimensiones y de evitar que determinados grupos sociales queden excluidos de unos niveles suficientes de bienestar.

Este Sector ha experimentado en España un proceso de crecimiento, consolidación y articulación que le ha ido situando progresivamente en la sociedad, en la defensa y promoción del bienestar, y en la interlocución con las Administraciones Públicas y el conjunto de actores sociales, en un nivel muy similar al que tiene en otros países de nuestro entorno. Ha ido alcanzando el estatus de un bien social que aporta un valor fundamental no sólo a las personas con las que trabaja, sino al conjunto de la sociedad; es, sin duda, una parte esencial del desarrollo democrático. En tanto que manifestación cualificada de la sociedad civil, es imprescindible, en efecto, para el desarrollo de una democracia más madura y participativa, en la que se promueva un modelo de sociedad más justo, en la que los derechos y valores sociales salgan reforzados, y en la que se canalice la solidaridad y el compromiso cívico en beneficio del conjunto de las personas.

El Tercer Sector, como conjunto de organizaciones, es un espacio de referencia en la construcción social de la identidad cívica y en el ejercicio cotidiano de la participación ciudadana. En las últimas dos décadas ha experimentado una eclosión en las sociedades occidentales, formando un conjunto plural y heterogéneo de entidades que gozan de autonomía en su gestión, se orientan al interés general y, una parte importante de ellas, se apoyan en la acción voluntaria. Contribuyen a extender el bienestar general a través de la práctica participativa de sujetos individuales que aportan densidad al tejido social y favorecen la integración de personas y grupos. Como señala Torre (2005), en la medida en que el Tercer Sector es percibido como un conjunto de actuaciones orientadas por el principio universal de extender el bienestar social en el marco de un crecimiento sostenible, se reafirma su condición de espacio de participación ciudadana, su consideración de medio instrumental para el desarrollo de la identidad cívica y se amplía su

reconocimiento institucional. Se reconoce así la importancia de sus posibilidades expresivas en el escenario público y la capacidad de integración de la diversidad cultural, al tiempo que gestionan centros, servicios y actividades productivas de bienes considerados como activos relacionales que cubren necesidades sociales.

La evaluación de las Políticas Sociales se mide en razón de la eficacia y eficiencia (calidad y costes) de las respuestas (programas, servicios y prestaciones) a los problemas sociales existentes y también a los futuros. Pero la sostenibilidad de estas respuestas requiere impulsar procesos e instrumentos de interacción adecuados que potencien la comunicación, la participación y la capacidad de relación entre actores sociales con el fin de alcanzar compromisos y acuerdos a largo plazo en torno a medidas a implementar y sistemas de control de evaluación de impacto de las mismas en la ciudadanía. Este análisis permanente de costes/beneficios permitirá adoptar decisiones adecuadas en torno a implantación y cambios en la cartera de servicios y prestaciones orientadas a la satisfacción de necesidades sociales.

Las investigaciones sobre el movimiento asociativo coinciden en señalar la necesidad de preservar la independencia de las organizaciones y reforzar su vertiente social y participativa en el desarrollo de una vida comunitaria más plena, apoyada en el consenso y en la colaboración ciudadana y en el desarrollo de una democracia más participativa y cooperadora entre los diferentes actores implicados en el bienestar (Pastor, 2011a, 2011b). En la actualidad, el acceso al ámbito de las decisiones públicas por parte de los ciudadanos precisa de la mediación de organizaciones sociales que asuman estrategias encaminadas a favorecer la activación y la transformación del denominado capital social en capital político (la capacidad de influencia sobre el gobierno).

Al sistema político se le plantean así exigencias que tienen que ver con la capacitación de su ciudadanía. Putnam (2011) sintetiza esta exigencia en la idea de capital social local, cuya calidad de vida pública depende en buena medida de las normas aceptadas, la confianza social y las redes de compromiso formadas por una ciudadanía activa. El capital social es un recurso arraigado en la estructura social de los individuos que se genera a través de la interacción, no es “propiedad individual” ni

puede monetizarse su valor al igual que otras formas de capital (Bourdieu, 1986); en su lugar, lubrica las relaciones entre los agentes y los une a través de redes de confianza (Anderson y Jack, 2002). Adler y Kwon (2002) señalan tres componentes/condiciones que deben estar presentes en la estructura o red social para que exista capital social: oportunidad, motivación y habilidad. En el desarrollo de capital social intervienen factores que afectan a la evolución de las relaciones sociales, como la interdependencia, la interacción y el tiempo. Además, podemos distinguir tres dimensiones vinculadas entre sí: estructural (características de la red de relaciones sociales establecidas); relacional (niveles de confianza, normas compartidas, obligaciones y reconocimiento mutuo) y cognitiva (entendimiento, lenguaje común e intercambio compartido).

De esta forma, el capital social es difícilmente transferible entre los agentes como consecuencia de sus rasgos intangibles y proporciona las capacidades requeridas para la creación de conocimientos (Nahapiet y Ghoshal, 1998). De ahí que se trate de un activo estratégico complejo y único (Pastor, 2012), conformando una fuente significativa de heterogeneidad y de ventaja competitiva sostenible para las organizaciones. Así, el capital social es un recurso apreciable porque resuelve problemas de coordinación, reduce costes de transacción, facilita flujos de información entre personas y organizaciones, favorece el aprendizaje y el compromiso colectivo.

En la actual sociedad del conocimiento disminuye la disposición a aceptar las decisiones adoptadas de manera jerárquica o poco transparente (Pastor y Navarro, 2014). Se demandan, por el contrario, nuevas formas de participación y comunicación. Gobernar ya no puede ser una acción unidireccional y jerárquica desde los poderes públicos hacia los ciudadanos y el tejido social. Gobernar requiere cada vez más capacidad de implicación y compromiso, tanto en la definición de problemas y políticas, como en la gestión de centros, servicios y programas. El nivel local es un ámbito experimental para probar nuevos procedimientos de cooperación, así como formas innovadoras de articular liderazgo político y participación social (inteligencia cooperativa).

Las novedades y debates en torno al municipalismo se concretan en el tránsito desde el tradicional gobierno local hasta la actual “*governance*” local – gobierno en red o gobierno/administración/municipio relacional –. El contexto municipal proporciona un ámbito privilegiado para revitalizar la democracia; es donde encontramos los primeros y mejores ejemplos de las nuevas formas de entender la gobernación de los asuntos públicos. Un gobierno local caracterizado y legitimado por lo relacional, por la capacidad de crear e impulsar redes, por estimular la participación de la sociedad civil y ejercer su liderazgo gubernamental (representatividad) desde un nuevo modelo de gestión municipal más relacional y abierto y, por tanto, basado en la profundización democrática en clave más ciudadana y participativa. De ahí que el reto sea crear condiciones y espacios de participación/implicación ciudadana que generen oportunidades reales y favorables para la deliberación y construcción colectiva de las políticas sociales a partir de la conformación de preferencias sólidas e informadas entre la ciudadanía en el complejo universo relacional local y es en este complejo contexto donde el Tercer Sector es clave y transversal en la construcción de políticas y ciudadanía.

En nuestro ámbito, las enfermedades poco frecuentes y la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) constituyen un buen ejemplo de lo que hemos venido comentando en este epígrafe. Una aproximación a sus quince años de historia lo confirmaría.

La tradición del asociacionismo de pacientes en España es muy escasa; apenas alcanzaba el 3% en 2004, según se indicaba en el informe de la Fundación Farmaindustria *El paciente en España. Mapa nacional de asociaciones de pacientes* (2004:20). En 2009, Farmaindustria actualizó el Mapa. Identificaba entonces 701 asociaciones de pacientes, ubicadas preferentemente en Andalucía (26,8%), Madrid (11,3%) y Comunidad Valenciana (8,7%). Entre los grupos de enfermedades más representados por asociaciones, el informe destacaba las siguientes: alzheimer, enfermedades mentales, cáncer, enfermedades reumáticas, diabetes y enfermedades raras (Tizón, 2009:18-19). Este último dato es especialmente interesante para nuestro trabajo, ya que indica que el movimiento asociativo en enfermedades poco frecuentes (EPF) en España ocupaba entonces un lugar destacado. Más concretamente, un

7,1% del total de asociaciones estaban vinculadas a las EPF (Tizón, 2009:20).

Otras asociaciones europeas relacionadas directamente con las enfermedades poco frecuentes ya fueron marcando, en parte, el camino, pasando de modelos paternalistas de asociaciones en las que se fomentaba claramente la resignación a otros en los que, como sucedió con la AFM (Asociación Francesa contra las Miopatías), creada en 1958, no se mostraba esa resignación de los padres ante enfermedades que a veces ponían en evidente riesgo la vida de sus hijos y sobre las cuales a menudo no existía ningún conocimiento sólido ni útil (Rabeharisoa y Callon, 2002). Esta asociación, además, amplió el modelo de trabajo y de gestión de la visibilización, organizando jornadas de estudio, reuniones informativas para especialistas y también para no especialistas, así como proponiendo un discurso de enfrentamiento a la enfermedad. De hecho, la AFM, que hasta entonces era una asociación de miopatías, adoptó la simbólica decisión de transformarse en asociación de lucha contra las miopatías (Rabeharisoa y Callon, 2002).

En este comienzo del siglo XXI, la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) ha sido una de las protagonistas del crecimiento del movimiento asociativo en España, y también en Europa, en el ámbito de la salud. Estudiar, brevemente, las distintas fases por las que ha pasado la Federación y analizar con detalle el perfil de sus asociaciones nos ayudará a contextualizar mejor el proceso mediante el cual las EPF pasaron de ser un grupo prácticamente desconocido a convertirse en un grupo de patologías con una presencia emergente en los medios e identificable en la actualidad por parte de una buena parte de la sociedad. El proceso de crecimiento de una asociación o de una federación de asociaciones de pacientes está basado, inicialmente, en un pilar fundamental: el número y el perfil de las personas afectadas que han decidido unirse para reivindicar. Estas personas y sus familias constituyen, por así decirlo, las voces del movimiento asociativo. Pero hay otro pilar esencial en ese proceso: la suma de portavoces y altavoces (Bañón y Fornieles, 2011:15-16). Esto es, el conjunto de personas con relevancia social que hacen suyo el mensaje de las asociaciones y de los pacientes, y el grupo de personas o profesionales con capacidad para

replicar ese mensaje (fundamentalmente, los medios de comunicación). FEDER, a lo largo de su historia, ha sabido buscar la conjunción de voces, portavoces y altavoces para hacer más sólido el movimiento a favor de las personas con enfermedades poco frecuentes.

1. INFORMACIÓN BÁSICA SOBRE

2. ENFERMEDADES RARAS

1.1. MARCO TEÓRICO

1.1.1. ¿Qué es una Enfermedad Rara?

El concepto y la definición de ‘enfermedad rara’ están basados, fundamentalmente, en criterios de prevalencia y gravedad. Las enfermedades raras son aquellas en las que hay peligro de muerte o de invalidez crónica y baja incidencia (menos de 5 casos por cada 10.000 habitantes en Europa), según indican la Comisión Europea (1999) y Posada *et als.* (2008). Podemos encontrar otras denominaciones: enfermedad poco frecuente, enfermedad minoritaria, enfermedad invisible, enfermedad olvidada, enfermedad huérfana, enfermedad poco común, etc. Los pacientes y las asociaciones que los apoyan ponen de manifiesto que es crucial darse cuenta de que una enfermedad rara le puede ocurrir a cualquiera, en cualquier etapa de la vida. Como dice la presidenta de AELIP, Naca Pérez de Tudela, “no es extraño padecer una enfermedad rara. Raras son las enfermedades, no las personas que las padecen” (2013).

1.1.2. ¿Cuántos tipos de Enfermedades Raras hay y a cuántas personas afectan?

Desde la perspectiva médica, las enfermedades raras están caracterizadas por el gran número y la amplia diversidad de desórdenes y síntomas que varían no sólo de enfermedad a enfermedad, sino también dentro de la misma patología. La misma condición puede tener manifestaciones clínicas muy diferentes de una persona afectada a otra. Hay, en efecto, una notable diversidad de subtipos de la misma enfermedad. Según la Agencia Europea de Medicamentos, hay entre

5.000 y 8.000 enfermedades raras distintas en la Unión Europea, que afectan a los pacientes tanto en sus capacidades físicas, como en sus habilidades mentales. El verdadero reto de la investigación en estas patologías es avanzar en el descubrimiento de tratamientos y en la detección de nuevas enfermedades. Se estima que entre el 6 y el 8% de la población mundial estaría afectada por alguna de estas enfermedades; esto es, más de 3 millones de españoles, 30 millones de europeos, 25 millones de norteamericanos y 42 millones de personas en Iberoamérica (Organización Mundial de la Salud, 2012).

1.1.3. ¿Qué caracteriza a las Enfermedades Raras?

Las enfermedades raras son, en su mayor parte, crónicas y degenerativas. De hecho, el 65% son graves y altamente discapacitantes. Se caracterizan, además, según podemos ver en FEDER (2009), por:

- El origen genético en un 80% de los casos.
- El comienzo precoz (2 de cada 3 aparecen antes de los dos años).
- Los dolores crónicos (1 de cada 5 enfermos).
- El desarrollo de déficit motor, sensorial o intelectual en la mitad de los casos, lo que repercute directamente en la autonomía personal (1 de cada 3 casos).
- En casi la mitad de los casos, el pronóstico vital está en juego, ya que a las enfermedades raras se les puede atribuir el 35% de las muertes antes de un año, el 10% entre 1 y 5 años, y el 12% entre los 5 y 15 años.

1.1.4. ¿Cuáles son los principales problemas de quienes padecen una ER?

Si nos basamos en las afirmaciones de Palau (2010) y Saltonstall y Scott (2013), éstos podrían ser los principales problemas de las personas que tienen una ER:

- *Difícil acceso al diagnóstico correcto.* El período de tiempo que transcurre entre la aparición de los primeros síntomas y la consecución de un diagnóstico adecuado supone retrasos inaceptables, de los cuales se deriva, además, un alto riesgo para la salud del paciente. También durante ese período se dan, con

frecuencia, diagnósticos erróneos que conducen a tratamientos inadecuados; suele hablarse del “laberinto del pre-diagnóstico”.

- *Información escasa.* Tanto sobre la enfermedad misma como sobre dónde obtener ayuda. En este sentido, es importante destacar la falta de profesionales cualificados y especializados en ER. La ausencia de referentes en muchos casos es, en efecto, un problema determinante.
- *Poco conocimiento científico.* Esto origina dificultades para desarrollar las herramientas terapéuticas, para definir la estrategia de intervención y –en definitiva– para definir los productos y los mecanismos médicos apropiados.
- *Inadecuada integración social, escolar y laboral.* Vivir con una enfermedad rara tiene implicaciones en todas las áreas de la vida, tanto en el colegio, como en la elección del trabajo futuro, el tiempo de ocio con los amigos o la vida afectiva. Puede llevar a la estigmatización, al aislamiento, a la exclusión de la comunidad social, a la discriminación para la suscripción del seguro (seguro de vida, seguro de viaje, de hipoteca, etc.) y, a menudo, a la reducción de oportunidades profesionales.
- *Inapropiado cuidado de la salud.* Combinando las diferentes esferas de conocimientos técnicos necesitados por los pacientes de enfermedades raras, tales como fisioterapeuta, nutricionista, psicólogo, etc., los pacientes pueden vivir durante varios años en situaciones precarias sin atención médica competente, incluyendo intervenciones de rehabilitación. Permanecen excluidos del sistema del cuidado sanitario, incluso después de haberse hecho el diagnóstico.
- *Alto coste del cuidado.* El gasto adicional de hacer frente a la enfermedad, en términos tanto de ayudas humanas como técnicas, combinado con la falta de beneficios sociales y reembolsos, causa un empobrecimiento total de la familia y aumenta la desigualdad de acceso al cuidado para los pacientes de enfermedades raras.
- *Desigualdad en la accesibilidad al tratamiento.* Los tratamientos innovadores están, a menudo, desigualmente disponibles a causa de los retrasos en la determinación del precio o en la decisión de

reembolso. De igual manera, hemos de mencionar la falta de experiencia de los médicos que tratan y la presencia insuficiente de médicos implicados en las pruebas clínicas de enfermedades raras, así como la ausencia de recomendaciones sobre tratamientos consensuados. El precio de los medicamentos huérfanos también puede suponer un problema (explícito o implícito) en el acceso a los mismos y en las dosis necesarias.

1.1.5. ¿Qué son los Medicamentos Huérfanos (MH)?

Los llamados 'medicamentos huérfanos' van dirigidos a tratar enfermedades raras, es decir afecciones tan infrecuentes que los fabricantes no están dispuestos a comercializarlos bajo las condiciones de mercado habituales. El proceso, que va desde el descubrimiento de una nueva molécula a su comercialización, es largo (10 años de media), caro (varias decenas de millones de euros) y muy poco seguro (de 10 moléculas ensayadas, sólo una suele tener un efecto terapéutico). Desarrollar un medicamento dirigido a tratar una enfermedad poco frecuente no permite, en general, recuperar el capital invertido para su investigación. No, al menos, a corto o medio plazo (de Vrueth et als., 2013).

1.1.6. Centros, Servicios y Unidades de Referencia para Enfermedades Raras (CSUR)

Siguiendo la descripción del Ministerio de Sanidad y Política Social (2009:58-63) y del Ministerio de Sanidad y Consumo (2006),

- *Centro de Referencia* es aquel que dedica su actividad, fundamentalmente, a la atención de determinadas patologías o grupos de patologías cuya prevención, diagnóstico o tratamiento se realiza mediante técnicas, tecnologías o procedimientos incluidos en la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud.
- *Servicio o Unidad de Referencia* de un centro sanitario sería el que se dedica a la realización de una técnica, tecnología o procedimiento, o a la atención de determinadas patologías o grupos de patologías cuya prevención, diagnóstico o tratamiento se realice mediante técnicas, tecnologías o procedimientos

incluidos en la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud.

- *Unidad de Experiencia* para una ER hace referencia al equipo de profesionales ubicado en un hospital de la red sanitaria pública que concentra la atención sanitaria de un mayor número de casos de una enfermedad o un síndrome. Es decir, gestiona los casos en su globalidad, no realizando únicamente un determinado proceso (diagnóstico, cirugía, rehabilitación, etc.).

1.1.7. Gestor de Casos

Se entiende por *gestor de casos* la persona que actúa como nexo de unión entre los especialistas y el paciente y su familia para garantizarles una correcta coordinación entre servicios y profesionales (identificando la mejor ruta de derivación) y un apoyo emocional y de acompañamiento integral durante todo el proceso asistencial. Esta figura puede corresponder al área de enfermería, de trabajo social o de la medicina, según el caso, y deberá conocer el acceso a los diferentes recursos para trabajar de forma multidisciplinaria.

1.1.8. Día Mundial de las Enfermedades Raras

El Día de las Enfermedades Raras es un evento anual de sensibilización coordinado por EURORDIS en el plano internacional y por las Alianzas Nacionales y las Organizaciones de Pacientes en el ámbito nacional. El objetivo principal del Día de las Enfermedades Raras es crear conciencia entre el público y los responsables de las decisiones generales sobre las enfermedades raras y su impacto en la vida de los pacientes. La campaña se dirige principalmente al público en general, pero también está diseñada para pacientes y representantes de pacientes, así como para los políticos, las autoridades públicas, los responsables de políticas socio-sanitarias, los representantes de la industria, los investigadores, los profesionales de la salud y para cualquier persona que tenga un interés genuino en las enfermedades raras. Desde que el Día de las Enfermedades Raras fue lanzado por primera vez por EURORDIS y su Consejo de Alianzas Nacionales en el año 2008, más de 1.000 eventos han tenido lugar en todo el mundo llegando a cientos de miles de personas y trascendiendo a numerosos medios de comunicación europeos.

El impulso político que resulta de la Jornada ha servido también para fines de promoción. Ha contribuido notablemente al avance de los planes y políticas nacionales para las enfermedades raras en algunos países. A pesar de que la campaña comenzó como un evento europeo, se ha convertido progresivamente en un evento mundial, con más de 84 países implicados en 2014 (EURORDIS, 2014, <http://www.rarediseaseday.org/>).

1.1.9. Registro Nacional de Enfermedades Raras

Los registros de pacientes con enfermedades poco frecuentes son fundamentales, como recuerdan Furlong y Brown (2013). El Registro Nacional de Enfermedades Raras depende del Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (IIER), centro perteneciente al Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) y que forma parte del CIBERER (Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras). El objetivo de este registro es proporcionar a los profesionales de los sistemas de salud, investigadores y colectivos de pacientes y familiares afectados por una enfermedad rara un mayor nivel de conocimiento acerca del número y distribución geográfica de los pacientes. El fin último es fomentar la investigación sobre enfermedades minoritarias, aumentar su visibilidad y favorecer la toma de decisiones para una adecuada planificación sanitaria y una correcta distribución de recursos (Ministerio de Sanidad y Política Social, 2009:41-42). Página del Registro: <https://registoraras.isciii.es/Comun/Inicio.aspx>.

1.1.10. Orphanet

Orphanet es el portal de información de referencia en enfermedades raras y medicamentos huérfanos. Está dirigido a todos los públicos. El objetivo de Orphanet es contribuir a la mejora del diagnóstico, del cuidado y del tratamiento de los pacientes con enfermedades raras. Orphanet está formado por un consorcio de alrededor de 40 países, coordinado por el equipo francés del INSERM. Los equipos nacionales se encargan de recopilar la información relacionada con las consultas especializadas, laboratorios médicos, investigación en curso y asociaciones de pacientes en su país. Los equipos nacionales también son responsables de las traducciones en su propia lengua. Todos los equipos de Orphanet trabajan según los Procedimientos Operativos Estándar de Orphanet. El equipo coordinador

francés es responsable de la infraestructura de Orphanet, de las herramientas de gestión, del control de calidad, del listado de enfermedades raras, de las clasificaciones y de la producción de la enciclopedia. Orphanet está dirigido por diferentes comités que, de forma independiente, supervisan el proyecto a fin de garantizar su coherencia, su evolución y su fiabilidad (Aymé y Schmidtke, 2007). Orphanet está teniendo un notable impacto sobre la investigación en enfermedades raras (Rath et *als.*, 2012). Página de Orphanet: <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php>.

1.1.11. Instituto de Investigación de Enfermedades Raras

El Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) forma parte de la estructura del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) desde noviembre de 2003 bajo la dependencia de la Subdirección General de Servicios Aplicados, Formación e Investigación. La Orden Ministerial de creación del IIER contempla un área denominada Unidad de Investigación del Síndrome del Aceite Tóxico (UISAT), aunque en la práctica funciona con tres unidades (Ministerio de Sanidad y Consumo, 2003):

- Enfermedades Raras
- Trastornos del Espectro del Autismo
- Epidemiología de las enfermedades relacionadas con el ambiente

El IIER se coordina con el Centro de Investigación en Anomalías Congénitas (CIAC) en lo referente a estas patologías. Este Instituto es un Centro Colaborador de la OMS en epidemiología de las enfermedades relacionadas con el ambiente, y está oficialmente designado por esta organización para estos fines desde el año 1996.

Además, colabora con el Ministerio de Sanidad y Política Social (MSPS) en el desarrollo de la Estrategia de Enfermedades Raras, en representación del ISCIII, y con el desarrollo de los objetivos del Centro de Referencia Estatal de Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER). El IIER también forma parte de la red de Biobancos del ISCIII, RetBIOH, del International Consortium on Autism Research Epidemiology (iCARE), y de la Red Iberoamericana multidisciplinar para el estudio de los trastornos del Movimiento: Enfermedad de Parkinson y Ataxias Espinocerebelosas (RIBERMOV). Su dirección

forma parte del comité directivo de la International Conference on Orphan Drugs and Rare Diseases (ICORD). Página del Instituto: <http://www.isciii.es/ISCIII/es/contenidos/fd-el-instituto/fd-organizacion/fd-estructura-directiva/fd-subdireccion-general-servicios-aplicados-formacion-investigacion/fd-centros-unidades/instituto-investigacion-enfermedades-raras.shtml>.

1.1.12. CIBEBER

El CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER) es uno de los nueve consorcios públicos establecidos por iniciativa del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII); creado para servir de referencia, coordinar y potenciar la investigación sobre las enfermedades raras en España. Está formado por 60 grupos de investigación, ligados a 29 instituciones consorciadas. Estos grupos de investigación son las unidades básicas de funcionamiento y se agrupan dentro de siete Programas de Investigación. Con esta estructura en red, el CIBERER se constituye como iniciativa pionera para facilitar sinergias entre grupos e instituciones de reconocido prestigio en diferentes áreas y disciplinas dentro del campo de las enfermedades raras. La dirección Científica del CIBERER está ubicada en el Centro de Investigación Príncipe Felipe de Valencia (CIPF). El Director Científico es el Dr. Francesc Palau, profesor de investigación del CSIC. Los CIBER cuentan con una Oficina de Gestión desde donde se coordinan las acciones del consorcio ofreciendo una estructura ágil para apoyo y gestión de la investigación. El CIBERER establece como misión propia ser un centro donde se prime y se favorezca la colaboración y la cooperación entre grupos de investigación biomédica y clínica, y en el que se haga especial hincapié en los aspectos de la investigación genética, molecular, bioquímica y celular de las enfermedades raras, genéticas o adquiridas.

El objetivo es mejorar el conocimiento sobre la epidemiología, las causas, y los mecanismos de producción de las enfermedades poco frecuentes. Esta investigación es la base para proporcionar nuevas herramientas para el diagnóstico y la terapia de las enfermedades raras, favoreciendo la investigación transnacional y traslativa entre el medio científico del laboratorio y el medio clínico de los centros sanitarios (Ministerio de Sanidad y Política Social, 2009: 11, 29 y 94).

Página del Centro: <http://www.ciberer.es>.

1.1.13. CREER

El Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias de Burgos (CREER), dependiente del IMSERSO, se presenta como un centro avanzado en la promoción, desarrollo y difusión de conocimientos, experiencias innovadoras y métodos de atención a personas con enfermedades raras, y de alta especialización en servicios de apoyo a familias y cuidadores y en servicios de prevención, promoción de la autonomía personal y participación social de las personas con dichas enfermedades. El CREER desarrolla Servicios de Atención Directa que tienen como finalidad poner a disposición de las personas afectadas por una Enfermedad Rara, sus familias, sus cuidadores o las ONG que los agrupan, al Equipo Multidisciplinar del Centro para que reciban una atención especializada, de carácter sanitario, psicológico, social y educativo. Esta atención desea lograr que estas personas puedan alcanzar el máximo nivel posible de desarrollo y realización personal, el mayor grado de autonomía y una participación social que mejore su calidad de vida, así como la de sus familiares y sus cuidadores (Ministerio de Sanidad y Política Social, 2009:30, 39 y 87). Página del Centro:

http://www.creenfermedadesraras.es/creer_01/index.htm.

1.1.14. Organización Europea de Enfermedades Raras (EURORDIS)

La Organización Europea de Enfermedades Raras (EURORDIS) es la voz de 30 millones de personas afectadas de enfermedades raras en Europa. EURORDIS es una alianza no-gubernamental dirigida por organizaciones de pacientes y personas individuales activas en el campo de las enfermedades raras en Europa (EURORDIS, 2013). Más tarde, en 3.3.11, profundizaremos en la descripción de EURORDIS.

Página de EURORDIS: <http://www.eurordis.org>.

1.1.15. Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras (ALIBER)

En el 2013, Año de las Enfermedades Raras, se constituyó en Totana (Murcia) la I Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras, con el objetivo de compartir buenas prácticas y ayudar a mejorar la situación de las miles de familias que sufren una ER en Latinoamérica. La misión de esta Alianza es poner en común la situación de los

derechos y desigualdades legales por las que atraviesan las personas con enfermedades raras en distintas partes del mundo. Pretende trabajar conjuntamente con otras entidades y gobiernos para avanzar en los derechos y en la mejora de la calidad de vida de estas familias (ALIBER, 2014). Más tarde, en 3.3.11, profundizaremos en la descripción de ALIBER.

Página de la Alianza: <http://www.aliber.org>.

1.1.16. Organización Nacional de Estados Unidos (NORD)

NORD es la Organización Nacional de Estados Unidos (NORD) que tiene como objetivo apoyar y ayudar a las personas con enfermedades poco frecuentes en Estados Unidos (NORD, 2014). Página de la Organización: <https://www.rarediseases.org>.

1.2. MARCO NORMATIVO

1.2.1. Nivel Nacional

1.2.1.1. *Constitución Española: Artículos relacionados directamente con el Derecho a la salud*

La Constitución Española de 1978, en su artículo 43, reconoce el derecho a la protección de la salud, encomendando a los poderes públicos organizar y tutelar la salud pública a través de medidas preventivas y de las prestaciones y servicios necesarios. También se indica que esos mismos poderes se encargarán de fomentar la educación sanitaria.

En su artículo 41, de indudable conexión temática con el artículo 43, la Constitución establece que los poderes públicos mantendrán un régimen público de Seguridad Social para todos los ciudadanos que garantice la asistencia y las prestaciones sociales suficientes ante situaciones de necesidad.

1.2.1.2. *Ley General de Sanidad y otras leyes principales de referencia*

a) La Ley General de Sanidad (14/1986, de 25 de abril) tiene como objetivo principal la regulación de todas las acciones que permitan hacer efectivo el derecho a la protección de la salud reconocido en el citado artículo 43 de la Constitución y, en todo caso, que resulten concordantes con la Constitución.

- b) Los titulares de los derechos a la protección de la salud y a la atención sanitaria son todos los españoles y los extranjeros residentes en el territorio nacional, en los términos previstos en el artículo 12 de la Ley Orgánica 4/2000. A todos se les reconoce, con respecto a las distintas administraciones públicas sanitarias, una serie de derechos (art. 10), como el respeto a la personalidad, dignidad e intimidad, a la no discriminación, a la información, a la confidencialidad, a la asignación de médico, a participar en las actividades sanitarias, o a utilizar vías de reclamación y propuestas de sugerencias, entre otros.
- c) La Ley 41/2002, de 14 de noviembre, es la que regula la autonomía del paciente y los derechos y obligaciones en materia de información y documentación clínica. Completa las previsiones la Ley General de Sanidad. Esta ley refuerza y da un trato especial al derecho de la autonomía del paciente, y concede una especial atención a las instrucciones previas dentro del ámbito del consentimiento informado.
- d) La Ley Orgánica de Protección de Datos de Carácter Personal (15/1999, de 13 de diciembre) califica los datos relativos a la salud de los ciudadanos como especialmente protegidos, estableciendo un régimen muy riguroso para su obtención, su custodia y su eventual cesión.
- e) El Real Decreto Ley de Racionalización del Gasto Farmacéutico con cargo al Sistema Nacional de Salud (4/2010, de 26 de marzo).
- f) La Ley de Cohesión y Calidad del Sistema Nacional de Salud (16/2003, de 28 de mayo) establece acciones de coordinación y cooperación de las Administraciones públicas sanitarias como medio para asegurar a los ciudadanos el derecho a la protección de la salud, con el objetivo común de garantizar la equidad, la calidad y la participación social en el Sistema Nacional de Salud.
- g) El Real Decreto 1716/2011, de 18 de noviembre, por el que se establecen los requisitos básicos de autorización y funcionamiento de los biobancos con fines de investigación biomédica y del tratamiento de las muestras biológicas de origen humano, y se regula el funcionamiento y la organización del Registro Nacional de Biobancos para investigación biomédica.

- h) La Orden SAS/2007/2009, de 20 de julio, por la que se crea y regula el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias, en Burgos.
- i) El Real Decreto 1015/2009, de 19 de junio, por el que se regula la disponibilidad de medicamentos en situaciones especiales.
- j) La Ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación biomédica. Esta Ley afecta directamente a nuestro tema de investigación puesto que establece en qué condiciones se pueden llevar a cabo estudios de investigación con las muestras de tejido donadas por los afectados.
- k) El Real Decreto 1302/2006, de 10 de noviembre, por el que se establecen las bases del procedimiento para la designación y acreditación de los Centros, Servicios y Unidades de Referencia del Sistema Nacional de Salud. "El principal objetivo de la Designación de Centros, Servicios y Unidades de Referencia en el Sistema Nacional de Salud es garantizar la equidad en el acceso y una atención de calidad, segura y eficiente a las personas con patologías que, por sus características, precisan de cuidados de elevado nivel de especialización que requieren para su atención concentrar los casos a tratar en un número reducido de centros" (<http://www.msssi.gob.es/profesionales/CentrosDeReferencia/ObjetivoCSUR.htm>).
- l) La Ley 14/2006, de 26 de mayo, sobre técnicas de reproducción humana asistida. Esta ley está incluida en esta relación por su artículo 12, sobre diagnóstico preimplantacional.
- m) La Orden SCO/3158/2003, de 7 de noviembre, por la que se crea el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras.
- n) La Ley 16/2003, de 28 de mayo, de Cohesión y Calidad del Sistema Nacional de Salud. En ella se habla de nuevo de las condiciones en que se debe prestar la asistencia sanitaria a la población general.
- o) Legislación y documentos de apoyo sociosanitario:
 - Ley 39/2010, de 22 de diciembre, de Presupuestos Generales del Estado para el año 2011. Se incluye información sobre apoyo del cuidado de hijos con enfermedades graves.

- El Real Decreto Legislativo 1/2013, de 29 de noviembre, por el que se aprueba el Texto Refundido de la Ley General de derechos de las personas con discapacidad y de su inclusión social.
- La Ley 26/2011, de 1 de agosto, de adaptación normativa a la Convención Internacional sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad.
- El Real Decreto 1276/2011, de 16 de septiembre, de adaptación normativa a la Convención Internacional sobre los derechos de las personas con discapacidad.
- La Ley 39/2006, de 14 de diciembre, de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las personas en situación de dependencia.
- Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud. Este documento fue aprobado por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud el 3 de junio de 2009.

1.2.2. Nivel de Comunidades Autónomas

- a) La Orden de 22/09/2010, de la Consejería de Salud y Bienestar Social, por la que se crea el Registro de Enfermedades Raras de Castilla La Mancha.
- b) La Orden de 14 de mayo de 2004, por la que se crea el Sistema de Información sobre Enfermedades Raras en la Comunidad Autónoma de Extremadura.
- c) Planes de las CC.AA para una mejor atención a las enfermedades poco frecuentes:
 - Andalucía: Plan de atención a personas afectadas por enfermedades raras 2008-2012. Y Plan de Genética de Andalucía. 2006.
 - Extremadura: Enfermedades raras en Extremadura 2004 y Plan Integral de Enfermedades Raras de Extremadura 2010-2014
 - Castilla-La Mancha: Plan de enfermedades raras y no diagnosticadas, Estrategia 20/20.

1.2.3. Normativa de Referencia sobre Enfermedades Raras en Europa

En 3.3.11.2, mencionaremos algunos documentos de interés. Ahora, nos gustaría destacar estos tres:

- a) Recomendación relativa a una acción en el ámbito de las enfermedades raras (2009/C 151/022).
- b) Planes o Estrategias Nacionales sobre enfermedades raras adoptadas por los estados miembros de la Unión Europea. Accesibles en la siguiente página de la Comisión Europea: http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/national_plans/detailed/index_en.htm.
- c) Convención de la ONU sobre los derechos de las personas con discapacidad. Dicha Convención ha supuesto un apoyo decidido por parte de la ONU para la mejora del respeto de los derechos de las personas con discapacidad. Este enlace ofrece acceso a la propia Convención, así como a todas las disposiciones e información que ha generado. Esta Convención ha motivado cambios en la legislación española.

2. DESCRIPCIÓN Y ANÁLISIS DE RESULTADOS

2.1. PASADO, PRESENTE Y FUTURO DE FEDER

Para el desarrollo de este apartado en el que se ofrecerá un breve repaso a los orígenes de FEDER y también a su presente y a su proyección futura, hemos contado con dos fuentes fundamentales: por un lado, las *Memorias Anuales* de la Federación desde el año 2000, y, por otro, algunas grabaciones en vídeo realizadas a personas que han formado parte esencial del origen de FEDER o que han tenido responsabilidad en su dirección y gestión a lo largo de estos 15 años.

Más concretamente, hemos utilizado fragmentos de entrevistas a las siguientes personas:

- *Directivos de FEDER*: Moisés Abascal (presidente), Rosa Sánchez de Vega (presidenta), Isabel Calvo (presidenta), Juan Carrión (presidente), Manuel Armayones (vicepresidente), José Luis Torres (tesorero), Francesc Valenzuela (secretario).
- *Delegados de FEDER*: Elena Escalante (Madrid).
- *Trabajadores de FEDER*: Alba Ancochea (directora), Estrella Mayoral (responsable de Acción Social), María Tomé (responsable de Comunicación y Captación de Fondos).
- *Representantes de algunas asociaciones protagonistas en el desarrollo de FEDER*: Javier Aguirre (ADAC), Milagros Jiménez (ADAC), María Fuensanta Pérez (Asociación Andaluza contra la Fibrosis Quística) y Rosario Fernández (Asociación Española de Porfiria).

2.1.1. Asociaciones fundadoras. Los primeros pasos (1999-2001)

La puesta en marcha de una asociación no es tarea sencilla. Menos aún en el caso de las enfermedades poco frecuentes, caracterizadas, entre

otras cosas, por la dispersión de los afectados. Quienes más empeño suelen poner en los comienzos son las personas con hijos afectados por alguna de estas patologías. Elena Escalante lo dice con claridad: “Mi hijo es el mejor motivo que he encontrado para estar en FEDER”. Ciertamente, a ese mejor motivo pronto se suma otro: la defensa de los intereses de personas que pasan por las mismas circunstancias. José Luis Torres afirma, en este sentido, lo siguiente: “Conseguir ayuda a una persona es ayudar a todo el colectivo”. De igual forma, dice Fuensanta Pérez: “Lo que se consigue para una enfermedad sirve para todas”. No podemos olvidar lo que, en este contexto, supuso para los afectados la aparición de FEDER en el panorama del asociacionismo español. Rosario Fernández expresa muy bien esa “ilusión primera”:

Fue muy emocionante para mí. Mi peregrinaje fue largo, de más de 30 años sin diagnóstico. Se me da el diagnóstico y empiezo a buscar y no había nada, era como un desierto. Encontrar a alguien que se está moviendo en la misma dirección y con mayor ambición supuso para mí enchufarme a un cohete, a un bólido. Todo lo que Teresa y Moisés me dijeron al principio confirmaba que estábamos en una situación muy injusta, huérfanos en el sistema. Siempre he creído en ese proyecto. Nosotros, sin FEDER, no hubiésemos sido capaces de llegar a ningún sitio.

En cualquier caso, no todo el mundo tenía las mismas expectativas o realizaba las mismas valoraciones que Rosario en esos inicios. Entre otras cosas, porque no siempre se tenía ni se sigue teniendo claro lo que la Federación puede aportar a las familias o a las asociaciones y, muy especialmente, lo que no puede aportar, como indica Rosa Sánchez de Vega: “Tenemos problemas diferentes y FEDER no puede atender a todo lo específico de cada asociación o de cada patología”.

Los comienzos, por lo normal, se caracterizan por lo mucho que hay siempre por hacer y por el voluntarismo: “Había muchas reuniones y de todas salíamos con un listado de iniciativas que cada uno tendría que desarrollar en su área de trabajo”, recordaba también Torres en referencia a esos primeros pasos de la Federación. De igual forma, se caracterizan por la falta de medios. La primera reunión para hablar sobre la Federación, como nos dice Rosa Sánchez de Vega, presidenta entonces de la Asociación Española de Aniridia, fue en octubre de 1998. Una reunión en la que ni siquiera funcionaba la impresora y no pudo

imprimirse el borrador de los Estatutos. En este sentido, FEDER era reflejo de las propias asociaciones y de su escasez de infraestructura:

Había asociaciones, con tres o cuatro personas, que no podían atender a todas nuestras demandas de información. Nosotros hablábamos de falta de interés, pero no era eso. A veces, venían las informaciones en inglés, por ejemplo. Les costaba ponerse al día y contestar en los plazos establecidos (José Luis Torres).

En ocasiones, los grupos de pacientes inician la labor de constitución nacional para luego llegar a una proyección internacional. En el caso de FEDER, lo nacional y lo internacional casi ocurrieron al mismo tiempo. Todos los fundadores tenían clara la necesidad de apoyar las iniciativas europeas y, al mismo tiempo, buscar su apoyo. Pero quizás quien más insistió en todo momento en este aspecto fue Rosa Sánchez de Vega, la voz de FEDER durante muchos años en EURORDIS, la plataforma europea de asociaciones de personas con enfermedades raras, que inició su camino en 1997:

Nosotros hemos aprendido mucho de EURORDIS (...). Hemos sido la segunda Alianza más fuerte dentro de EURORDIS. La francesa es la más fuerte y la española es la mejor estructurada, y así lo reconoce EURORDIS (...). Todo lo que sale de Europa es bastante atendido por la administraciones nacionales.

De hecho, como afirma Rosario Fernández, “cuando Europa se tomó en serio el problema fue esencial, porque impulsó también a los países”.

Algunas asociaciones españolas ya pertenecían a esta plataforma europea desde sus inicios e incluso tenían alguno de sus miembros en la junta directiva. Es el caso de la Asociación para las Deficiencias del Crecimiento y el Desarrollo (ADAC), cuyo papel fue determinante en la constitución de FEDER. ADAC estaba presidida por Teresa Barco, una persona con gran capacidad de gestión y de persuasión, pero, sobre todo, muy comprometida. Ella hablaba bien inglés, como recuerda Abascal, y eso ayudó mucho a establecer vínculos a nivel internacional. Además, ya estaba en contacto con la plataforma norteamericana NORD (National Organization for Rare Disorders), la primera que se había constituido en el mundo en relación a este tipo de patologías. Fue NORD quien avisó a Teresa Barco sobre la inminente constitución de una plataforma parecida en Europa: EURORDIS. Como decíamos, se constituye en 1997 y

Moisés Abascal acude a la Asamblea General en París como representante de ADAC. Fue el único español asistente. Recuerda haberse encontrado allí con un movimiento serio, con buena financiación y con personas muy preparadas. Menciona de forma especial a su director Yann Le Cam, un ejemplo de gestor con capacidad para relacionarse adecuadamente con médicos, investigadores, afectados y administraciones. El perfil y el talante del portavoz no es una cuestión poco importante en el asociacionismo y en su relación con los responsables político-sanitarios. Rosario Fernández alude, a su vez, a Abascal en los siguientes términos:

Moisés tuvo un gran acierto en la manera de presentarse ante el Ministerio y presentar los problemas. Aunque la situación era injusta y gravísima, para dar un puñetazo en la mesa, su manera de presentar los problemas hizo que se nos abriesen las puertas.

EURORDIS planteó la necesidad de ir creando colectivos intermedios que permitiesen ir amparando y promocionando el asociacionismo nacional. De esta forma, como recuerda Moisés Abascal, se podría hacer más fuerza a la hora de “escribir a los ministerios”. Y esa idea se trasladó a España. ADAC, como también recuerda Abascal, decidió dar a conocer los problemas de las familias con EPF en un congreso, celebrado en 1998. Ese congreso permitió unir a un primer grupo de representantes de asociaciones con las que trabajar para dar forma a la asociación. Fuensanta Pérez y José Luis Torres, representantes de la Asociación Andaluza de Fibrosis Quística, también estuvieron en esos momentos iniciales y destacan la importancia que todas las asociaciones fundacionales, especialmente ADAC, tuvieron, cediendo recursos propios. En todo caso, los recursos de las asociaciones promotoras no sólo fueron económicos, como Pérez y Torres indican, sino también de horas de trabajo, muchas horas de trabajo. Era, según Torres, “un momento en el que no existía nada”. La consecución de una primera subvención de 300.000 pesetas, a partir del IRPF y del 0,7%, permitió contratar a una persona a tiempo parcial, Nelly Toral, que él define como “una persona con una gran capacidad de trabajo y que contribuyó mucho”. Durante un tiempo, de todas formas, se presentaban muchos proyectos a convocatorias generales y pocas salían adelante. “Tratábamos de amoldarnos a las convocatorias hasta que nos dimos cuenta de que no teníamos que cambiar nuestro perfil”. Y añade: “La

política económica de FEDER, por llamarlo de alguna manera, consistía en saber las limitaciones económicas y trabajar mucho”.

La función inicial de FEDER estaba clara, según Javier Aguirre, hijo de Teresa Barco, fundadora de FEDER: “Sólo el hecho de que haya una voz que vaya a las Administraciones a reivindicar diciendo que hace falta más investigación y más inversión es muy positivo”. Para el primer tesorero de FEDER, por su parte, los objetivos iniciales eran “la visibilización y la generación e impulso del movimiento asociativo”. Las expectativas del entonces primer secretario de la Federación eran constituir “un lobby, un conjunto de asociaciones que pudiesen presionar a la Administración y hacernos visibles. Cada una de nosotras no tenía posibilidad de llegar tampoco al público en general”.

Francesc Valenzuela hace memoria de esos comienzos y alude a una llamada de Teresa Barco para explicarle el proyecto. Y recuerda que Barco supo de la existencia de su asociación, que atendía a enfermos de neurofibromatosis, gracias a un listado cedido por el Ayuntamiento de Barcelona. Esta anécdota es mucho más representativa de lo que pueda parecer porque indica claramente que en aquellos años el desarrollo de Internet era incipiente y que el trabajo de intercambio de información no era ni mucho menos tan ágil como puede serlo en la actualidad.

Rosa Sánchez de Vega acudió tras ser contactada por Moisés Abascal y llegó a Sevilla recién operada de la vista; sabía que el esfuerzo merecería la pena porque era un proyecto con gran futuro. No se equivocó. Tras mucho esfuerzo, el 17 de abril de 1999 nace en la ciudad de Sevilla la "Federación Española de Asociaciones de Atención a las Enfermedades Raras" (*Anexo 1: Acta fundacional de FEDER*), una denominación por la que se optó no sin antes, según Moisés Abascal, proceder a un intenso debate: “*Poco común* sonaba a *poco importante*. Había que aprovecharse del término ya establecido en otros países e intentar que la sociedad entendiese”. En todo caso, ese largo título identificativo pronto se simplificó, afortunadamente, según dice Francesc Valenzuela, hasta llegar a “Federación Española de Enfermedades Raras”.

Las entidades fundadoras fueron las siguientes:

- Asociación para las Deficiencias que afectan al Crecimiento y al Desarrollo (ADAC).

- Asociación Española de Aniridia (AEA).
- Associació Catalana de les Neurofibromatosis (ACNEFI).
- Federación Andaluza de Asociaciones de Ataxia (FADADA).
- Asociación Andaluza de Hemofilia (ASANHEMO).
- Asociación Andaluza de Fibrosis Quística (AAFQ).
- Y Asociación Sevillana de Esclerosis Múltiple (ASEM Sevilla).

Cuando hablamos de entidades fundadoras de FEDER, nos referimos a las 7 entidades que formaron parte en el Acta Constitucional, pero es necesario reflejar que, muy pocos meses después, la Asociación Sevillana de Esclerosis Múltiple dejó de participar en la Federación por no ser la esclerosis múltiple una enfermedad rara.

La siguiente tabla incluye una descripción más detallada de esas entidades.

Tabla 1. Entidades fundadoras

FICHA DE ENTIDADES FUNDADORAS	
	Nombre: Asociación para las Deficiencias que afectan al Crecimiento y al Desarrollo Año de constitución: 1991 Ámbito: Autonómico - con sede en Sevilla Patología de referencia: Patologías del Crecimiento
	Nombre: Asociación Española de Aniridia Año de constitución: 1996 Ámbito: Estatal - con sede en Madrid Patología de referencia: Aniridia
	Nombre: Associació Catalana de les Neurofibromatosis Año de constitución: 1997 Ámbito: Autonómico - con sede en Barcelona Patología de referencia: Neurofibromatosis
	Nombre: Federación Andaluza de Asociaciones de Ataxia Año de constitución: 1999 Ámbito: Autonómico - con sede en Sevilla Patología de referencia: Ataxias
	Nombre: Asociación Andaluza de Hemofilia Canf Cocemfe Año de constitución: 1990 Ámbito: Autonómico - con sede en Sevilla Patología de referencia: Hemofilia
	Nombre: Asociación Andaluza de Fibrosis Quística Año de constitución: 1986 Ámbito: Autonómico - con sede en Sevilla Patología de referencia: Fibrosis Quística
	Nombre: Asociación Sevillana de Esclerosis Múltiple Fecha de Constitución: 1996 Ámbito: Autonómico - con sede en Sevilla Patología de referencia: Esclerosis Múltiple

Fuente: Información del Departamento de Gestión Asociativa de FEDER

Entre estas asociaciones, las había con mayor experiencia y otras que apenas comenzaban a caminar. Ya en esos primeros pasos, las más antiguas asumieron no sólo su función como motor de la Federación, sino también como asociaciones que habrían de compartir su recorrido con las nuevas para caminar más rápidamente y de forma más adecuada.

Así lo recordaba Moisés Abascal y así lo confirmaba Fuensanta Pérez con estas palabras: “La idea es que otros se beneficiasen de nuestra experiencia”.

El 30 de septiembre de 1999, el Ministerio otorga a la nueva federación su inscripción registral. La generación de redes de asociaciones no era el único interés de FEDER. Desde un principio, la búsqueda de contactos y la creación de espacios de trabajo conjunto con centros de investigación o con responsables políticos fue una línea prioritaria de actuación. El hecho de que no hubiese muchos investigadores ni muchos responsables políticos vinculados en esos primeros momentos dificultaba la identificación de referentes, pero, una vez identificados, era sencillo convencerles de la necesidad de trabajar unidos, con independencia de que, en determinados momentos, hubiese intereses discordantes. Hay que destacar, en este punto, el estrecho contacto que se estableció con el CISAT (Centro de Investigación sobre el Síndrome del Aceite Tóxico), especialmente tras el nombramiento de su director, Manuel Posada, como representante español en el *I Plan de Acción de la Comisión Europea* (Decisión N° 1295/1999/CE), en 1999. Este Plan era una muestra de que algo empezaba a moverse en Europa y de que EURORDIS comenzaba igualmente a ser escuchado. Rosa Sánchez de Vega no duda en afirmar lo siguiente:

Desde 2000, la Unión Europea empezó a considerar las enfermedades raras como una prioridad y eso se pudo ver en las convocatorias en las que ya se empezó a reservar partes específicas para estas patologías.

Gracias a este tipo de contactos, que también estaban sucediendo en otros países, se empezó a establecer un modelo de trabajo en enfermedades raras basado, se podría decir que por primera vez, en la confianza (y no en la desconfianza) hacia los pacientes. Un momento emblemático en este sentido fue la aprobación por la Unión Europea del *Reglamento Europeo (Reglamento (CE) n° 141/2000) dedicado a la designación de Medicamentos Huérfanos*. Los representantes de los pacientes fueron considerados expertos y miembros de pleno derecho del comité científico que habría de evaluar las nuevas designaciones. La primera reunión del comité tuvo lugar el mes de abril de 2000. Moisés Abascal, presidente de FEDER, sería elegido para representar a los pacientes en el mismo. La formación de Abascal como farmacéutico con amplia experiencia fue un elemento determinante para la toma de esta

decisión. Durante años, según dice Rosa Sánchez, “Moisés se volcó y trabajó día y noche de forma desinteresada”. Tal fue la intensidad de su implicación que, según el propio Abascal, hubo un momento en el que simplemente no podía atender a todos los frentes; “había que multiplicarse y lo hice durante unos años”.

Precisamente el hecho de que fuese farmacéutico en Sevilla también permitió realizar uno de los contactos que mayor rédito, en credibilidad y en visibilidad, ha supuesto para FEDER y para las asociaciones de personas con enfermedades poco frecuentes. Nos referimos al que se estableció con el Presidente del Real e Ilustre Colegio de Farmacéuticos de Sevilla, Manuel Pérez. Juan Carrión resume con acierto lo que supuso y supone este vínculo: “El Colegio de Farmacéuticos de Sevilla y su presidente, Manuel Pérez, forman parte del corazón de FEDER”. Pérez confiesa que Abascal le “enganchó” con la causa de las EPF. También influye mucho en él conocer a una “persona maravillosa”, Teresa Barco. Piensa, entonces, en hacer algo y la decisión que toma es proponer una actividad muy ambiciosa: el desarrollo de un Congreso Internacional. Un año antes, el primer presidente de FEDER había estado en Italia, asistiendo también a un evento de este tipo y le llamó la atención el que nada similar se hubiese hecho en España. En el año 2000, en efecto, el Colegio y FEDER se pusieron a trabajar conjuntamente en el *I Congreso Internacional de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades Raras*. El impacto social y científico fue sobresaliente. Manuel Pérez afirma que en ese congreso “estuvieron representadas todas las personas que estaban haciendo algo en el año 2000 sobre enfermedades raras”. Un interés como ese sólo puede deberse al gran trabajo de organización y también a la existencia de una gran inquietud sobre el tema que estaba más bien solapada. Pero reunir a estas personas no fue sencillo. “Al principio había pocas personas interesadas en el tema”, recuerda Valenzuela, quien también afirma que la respuesta de las Administraciones era “escasísima”. Moisés Abascal indica que en la preparación del programa preguntaron en la Administración andaluza, por ejemplo, por un epidemiólogo experto en EPF y no conocían a nadie. Al consultar al Ministerio de Sanidad sí apareció un primer nombre: Manuel Posada. Sin duda, un contacto que ha sido duradero y de gran ayuda para FEDER en estos quince años. Así lo recuerdan Francesc Valenzuela (“su apoyo fue muy

importante”) y también José Luis Torres (“nos abrió muchas puertas en el Ministerio”) en sus entrevistas.

En todo caso, con el Congreso se puede decir que, por fin, las enfermedades poco frecuentes aparecían en los medios y lo hacían con una reunión científica de primer nivel y, como decíamos antes, concediendo a los pacientes un papel protagonista. Los afectados escuchaban a los profesionales sanitarios, a los gestores, a las empresas farmacéuticas. Y a la inversa, todos ellos habían de escuchar las propuestas y las reivindicaciones de familias y de asociaciones. El modelo de trabajo conjunto en ER se impuso. El Colegio de Farmacéuticos, además, enseñó a FEDER un camino que con el tiempo ha demostrado ser más que rentable desde el punto de vista de la gestión de la comunicación: dar protagonismo a los periodistas, implicándolos en las actividades no sólo como informadores, sino como participantes en la moderación de las mesas o en la presentación de reflexiones. Moisés Abascal lo dice así:

El Congreso fue clave, porque hubo mucha repercusión mediática (...). El Congreso tuvo un impacto muy importante en las asociaciones y también a la hora de dar a conocer la problemática.

El propio Manuel Pérez también menciona las becas al periodismo que se fueron concediendo en los congresos como una decisión importante. Como también lo fue, según él, pensar en becas de investigación que surgiesen del contexto del Congreso. Los laboratorios “vieron que su marca podría aparecer en este foro y que sería rentable en términos de imagen también”. Este año 2000, la prestigiosa revista *Minusval* dedicó un amplio apartado a las enfermedades raras (nº124, 23-34).

Todos los Congresos de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades Raras han tenido un excelente Comité Científico coordinado “desde el primer momento por don Santiago Grisolia”. Manuel Pérez afirma que el doctor Grisolia abrió muchas puertas gracias a su prestigio. De hecho tenía el encargo directo de la Casa Real de hacer propuestas concretas para mejorar la investigación en España. Para darnos una idea de cómo estaba la situación de la investigación en EPF, podemos acudir al siguiente testimonio de Moisés Abascal: “Los proyectos de investigación entonces se decía que serían valorados mejor si eran sobre enfermedades

más prevalentes”. En la *Memoria* del año 2000 de FEDER, podemos leer entre las actividades: “Reunión con la Asesora de la Ministra de Sanidad con el objetivo de lograr el reconocimiento de las Enfermedades Raras por parte de la Administración Pública y petición de cita a la Ministra de Sanidad” (p.4). Una prueba de que quedaban muchas barreras que saltar en las relaciones con los responsables políticos y que se fueron saltando a base de insistencia, en ocasiones:

A base de esfuerzo y de pedir entrevistas fuimos llegando a los políticos. Todo el mundo te preguntaba ‘¿qué es eso?’. Cuando empezabas a explicar el problema y los objetivos, sí había gente que se interesaba y te preguntaba cosas. Al principio era una vinculación casi más personal (Isabel Calvo).

Una de las decisiones más trascendentales de la Federación en estos primeros dos años fue la puesta en marcha de uno de sus grandes proyectos: el Servicio de Información y Orientación (SIO). Pronto se pudo comprobar su utilidad no sólo para atender las consultas de pacientes y familiares, sino también de los propios profesionales sanitarios. El año 2000 se recibieron 103 consultas sobre 80 patologías diferentes en el segundo semestre (FEDER, 2000:9). Era la prueba de que había que solicitar un servicio de este tipo y con una financiación especial. Estrella Mayoral ha sido, desde el comienzo, el alma del SIO. Según ella, la filosofía que movía este proyecto en sus primeros pasos era la de atender a “personas excluidas y aisladas que además tenían una enfermedad rara”. Mayoral indica que “al principio, se trataba de localizar a personas y hacer redes, poner en contacto con asociaciones y potenciar la formación de nuevos grupos”. En esos momentos iniciales, el sistema de anotación era muy rudimentario: se apuntaba en un papel la consulta y el perfil de quien había llamado por teléfono a partir de cuatro preguntas. Ahora se dispone de un Comité Científico, de un sistema de evaluación para cada llamada, de un método homogéneo y de la pertenencia a una Red Europea de Líneas de Ayuda. Los informes elaborados semestralmente por el SIO permiten establecer áreas de actuación específicas como por ejemplo la relacionada con las personas sin diagnóstico, un grupo muy importante dentro del colectivo de afectados por enfermedades poco frecuentes. De hecho, dice Estrella Mayoral, “el derecho al diagnóstico es una de las reivindicaciones prioritarias de la Federación”. El SIO ha sabido establecer sinergias con

distintos hospitales y con centros de investigación, lo que ha rentabilizado mucho más sus datos. Isabel Calvo, expresidenta de FEDER, menciona la colaboración entre el SIO y el Instituto Carlos III para el desarrollo del Registro Nacional de Pacientes con EPF. Calvo califica el Servicio como “uno de los proyectos más ambiciosos de FEDER”.

La labor nuclear del SIO en el trabajo de FEDER también ha sido destacada especialmente por el actual presidente de la Federación, Juan Carrión, quien encontró en el Servicio la primera y más útil información en los momentos de desorientación inicial cuando recibió el diagnóstico de la enfermedad de su hija Celia. El crecimiento del SIO ha estado relacionado también con las mejoras en la digitalización de FEDER; así lo afirma Francesc Valenzuela.

En este año 2000 se formalizó la entrada de FEDER en EURORDIS y se sumaron otras 9 asociaciones de pacientes. Y la Federación se adhirió a la Red NEPHIRD, red europea en la que participan entre otros el Instituto Carlos III junto con instituciones de salud de doce países de la Unión Europea.

En la *Memoria* de 2000, se incluye la siguiente conclusión:

Durante este segundo año de andadura de FEDER hemos notado una respuesta positiva hacia nuestro proyecto tanto por parte de los organismos públicos como de las distintas asociaciones de atención a personas con enfermedades poco frecuentes. La valoración del trabajo realizado solo puede ser positiva, pues pese a la falta de recursos económicos y materiales durante los primeros meses se han conseguido objetivos cualitativa y cuantitativamente importantes, como son multiplicar por dos el número de socios y conseguir el apoyo de las administraciones públicas (p.15).

Decíamos, anteriormente, que FEDER pronto supo ver que había que encontrar espacios de intercambio de opiniones también con responsables políticos. Posiblemente, el año 2001 marca un antes y un después en este sentido, ya que fue el momento en el que se enviaron varias misivas a la ministra de Sanidad y también a todos los consejeros de las Comunidades Autónomas vinculados al área sociosanitaria para intentar dar el primer paso. Algún éxito se logró, ya que, por ejemplo, el presidente de la Federación pudo entrevistarse con el Consejero de Sanidad de la Junta de Extremadura (FEDER, 2001:4): el

reconocimiento de las enfermedades raras como tema concreto de reflexión y como grupo de patologías necesitadas de mejor asistencia y mayor investigación. Se trataba de incorporar a las asociaciones de EPF (y a FEDER) al debate público sobre asuntos de gestión y de legislación en el ámbito de la salud y de la enfermedad.

Oficialmente, el SIO comenzó a caminar en enero de 2001, con financiación del Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales. Las cifras eran llamativas en ese primer año: 615 consultas recibidas, correspondientes a 406 patologías diferentes. A propósito del Servicio, leemos en la *Memoria*:

Este proyecto ha superado todas nuestras expectativas, ya que el número de consultas recibidas se ha ido duplicando mensualmente, consultas que proceden tanto de afectados y familiares como de profesionales del ámbito sanitario, social y educativo (FEDER, 2001:8).

Lo cierto es que los directivos de la Federación intensificaron su presencia en congresos y seminarios de carácter científico. Sirvan como ejemplos la participación de Moisés Abascal durante los días 27 y 28 de abril de 2001 en el *I Simposio Internacional de Enfermedades de Acumulación Lisosomal*, y el día 13 de diciembre de este mismo año en Barcelona, en la *Jornada I+D+I de Medicamentos Huérfanos: Oportunidades y ventajas para el sector farmacéutico*, organizada por la Fundación Dr. Roberts y la Escuela del Medicamento (FEDER, 2001:9). También estuvo presente en la *Reunión DNA Banks* en París entre los días 7 y 8 de julio de 2001. Tres miembros de la Junta Directiva viajaron a Londres para participar en el *Seminario Internacional sobre Medicamentos Huérfanos* el día 21 de marzo de 2001. Seis miembros de FEDER, por su parte, participaron, el 7 y 8 de junio, en el *Seminario Internacional sobre Medicamentos Huérfanos* celebrado en Bruselas. Durante los días 18 y 19 de mayo de 2001, los Presidentes de FEDER y de la Asociación Española de Angioedema Familiar asistieron a la *Conferencia Europea sobre Enfermedades Raras* celebrada en Dinamarca, y organizada por el Centro Danés de Enfermedades Raras y Discapacidades y por la Federación Danesa de Enfermedades Raras.

El interés por estar presente en eventos internacionales era claro a pesar de las limitaciones de recursos económicos y humanos de la Federación en estos primeros años.

2.1.2. La consolidación del proyecto (2002-2009)

La *Memoria* de 2002 de FEDER comienza así:

La presión constante que, desde su creación, viene realizando FEDER sobre las distintas Administraciones públicas sociales y sanitarias dio fruto este año especialmente en la moción aprobada en el Senado el pasado 20 de Marzo de 2002 por la que insta al Gobierno a la creación de un Instituto Nacional de Investigación Clínica y Básica en Enfermedades Raras. A raíz de esta aprobación se han mantenido una serie de reuniones con el Ministerio de Sanidad en las que FEDER, junto a otras asociaciones, ha informado de las características que dicho Instituto debe cumplir, desde el punto de vista de los afectados, para cubrir las necesidades de los enfermos y sus familias (p.1).

El Senado, a partir de este momento, se convertía en un aliado de las reivindicaciones de las personas con ER y de las 54 asociaciones que entonces estaban adscritas a FEDER. Fue una forma de llegar también con mayor fuerza al Ministerio de Sanidad. El SIO mostraba su utilidad atendiendo 1820 consultas de 619 patologías. Las consultas fueron por teléfono, por correo postal, por correo electrónico y por fax (2002:12). Además, la Federación contaba con cuatro Delegaciones muy activas y con una creciente presencia en los medios de comunicación: Cataluña, Madrid, Extremadura y Andalucía. Más tarde, Comunidad Valenciana. Y luego, Murcia y País Vasco. El nacimiento de las Delegaciones fue, en ocasiones, tan modesto como el de la propia Federación. Isabel Calvo dice, muy expresivamente, que la Delegación en Cataluña “empezó en un rincón cedido por una asesoría, con dos ordenadores y una mesa. Y punto pelota”. Rosa Sánchez de Vega, por su parte, recuerda que “cuando surgieron las Delegaciones, lo más importante era conseguir coordinarlas para que tuvieran un mismo mensaje ante la Administración”.

En 2003, FEDER ya tenía 70 asociaciones, lo que le proporcionaba una representatividad importante en el ámbito de las EPF y este hecho no escapaba a nadie. Tampoco a los gestores políticos. Además, para entonces la Federación ya formaba parte de la plataforma de personas con discapacidad más importante e influyente en España: el CERMI (Comité Español de Representantes de Personas con Discapacidad). Fue una presencia muy activa, ya que en ese año 2003, FEDER participó en las siguientes comisiones de trabajo: Comisión de

Accesibilidad, Comisión de la Mujer con Discapacidad, Comisión de Acción contra la Discriminación, Comisión de Vida Autónoma y Discapacidad Severa, Comisión de Educación, Comisión de Promoción de la Salud, Comisión de Empleo y Formación, Comisión de Asuntos Europeos, Comisión de Fiscalidad y Comisión de Protección Social (FEDER, 2003:4). FEDER se había incorporado al CERMI en 2002 y ese año se veía a sí misma como “la voz del colectivo de personas afectadas por enfermedades raras en España”, fruto de “la presión ejercida sobre las Administraciones” (FEDER, 2002:7). Más tarde, durante la presidencia de Isabel Calvo, se estrecharían más las relaciones con el CERMI y con la ONCE.

El presidente de FEDER, Moisés Abascal, recibiría ese mismo año 2003 la Medalla del Consejo General de Colegios Oficiales de Farmacéuticos por el impulso que le dio a FEDER desde su constitución, entre otros méritos. Podemos decir que, en este momento, la Federación era considerada ya una agrupación fuerte que habría que ir teniendo en cuenta a la hora de tomar decisiones importantes.

En el crecimiento, especialmente notable entre 2002 y 2003, tuvo un papel relevante, sin duda, la primera página de Internet, cuyo responsable fue el entonces secretario de FEDER, Francesc Valenzuela (www.minoritarios.org). Así lo recuerda José Luis Torres. Otra iniciativa muy útil desde el punto de vista de la promoción de FEDER y de la consecución de una mayor visibilización de las asociaciones con EPF en España fue la creación de la revista *Papeles de FEDER*. Durante cinco años sirvió para difundir las reivindicaciones fundamentales del movimiento asociativo y también para conocer las opiniones de otros actores vinculados al ámbito de las EPF. La revista tuvo una periodicidad trimestral y una tirada de 2000 ejemplares. La coordinación se hizo desde la Delegación de FEDER en Madrid. Por otro lado, la Federación se encargó de realizar la traducción de los Boletines trimestrales de EURORDIS (FEDER, 2003:7).

Desde el punto de vista de la difusión, 2002 fue el momento en el que se gestó la idea de realizar en nuestro país un Telemaratón a favor de las personas con enfermedades raras. Era un proyecto ambicioso que pretendía seguir el exitoso modelo francés (la “Telethòn”).

En otro orden de asuntos, en estos primeros años del siglo XXI se apreciaba una ausencia casi generalizada de iniciativas de investigación e informes específicos sobre EPF en nuestro país. Comenzaron a llegar las oportunidades de colaborar en informes con el IMSERSO o con la Universidad de Barcelona, lo que sirvió para ir generando datos que pudiesen servir para diseñar lo que podríamos llamar un ‘Estado de la cuestión’ sobre ER en nuestro país. También se inició el camino para la puesta en marcha de bancos de muestras de personas con EPF. El Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) y la Federación de Asociaciones de Afectados por Retinosis Pigmentaria del Estado Español (FAARPEE) firman un convenio de colaboración sobre bancos de ADN para el cuidado de las muestras provenientes de personas afectadas por enfermedades raras, facilitando así que aquellas personas que desearan hacer donaciones pudiesen hacerlo. En 2003, el CISATER pasó a denominarse IIER (Instituto de Investigación en Enfermedades Raras). Más allá del nombre, suponía una apuesta por la investigación en este tipo de patologías. La colaboración de FEDER con el IIER conllevó, entonces, la cesión a la Federación de un espacio en el propio Instituto para desarrollar labores de asesoramiento a pacientes y Asociaciones. Además, FEDER mantuvo la participación en el Comité de Ética de Enfermedades Raras, creado en 2002 en el citado CISATER (FEDER, 2003:3).

FEDER comparecería por vez primera el 28 de mayo de 2003 en la Comisión de Sanidad del Congreso de los Diputados, junto a EURORDIS y otras entidades asociativas. Esta se podría interpretar como una señal tácita de ratificación de FEDER como representante del colectivo de pacientes afectados por enfermedades raras en el Estado español y, por consiguiente, como interlocutor legítimo con los poderes públicos.

Entre el 31 de octubre y el 1 de noviembre se celebra el *I Encuentro Andaluz de familiares y Afectados por Enfermedades Raras*. Son las primeras jornadas organizadas íntegramente por FEDER para sus asociaciones, y, a pesar de su carácter oficialmente autonómico, participaron miembros de otras delegaciones del país, convirtiéndose, de hecho, en un encuentro nacional. Pacientes, políticos y profesionales de la salud debatieron intensamente esos días. Previamente, entre el 26 de mayo y el 1 de junio, había tenido lugar, en colaboración con

EURORDIS, la *I Semana de Concienciación sobre Enfermedades Raras*. Para el evento, como se recuerda en la *Memoria* de FEDER, se prepararon 12 testimonios para ser presentados ante los medios de comunicación (2003:6).

En este año 2003 también, el IMSERSO empieza a diseñar el proyecto de Centro de Referencia para las Enfermedades Raras. La experiencia de FEDER fue de gran utilidad. Rosa Sánchez de Vega hace memoria en relación al Centro: “Se gestó cuando AGRENSKA nos invitó a visitar el centro en Suecia. Trajimos de allí un modelo y una idea que se decidió emular a través del IMSERSO”. Moisés Abascal también aludió a este viaje y a su importancia.

En 2004, la Federación, que llega a la cifra de 83 asociaciones adscritas y cubre hasta 400 patologías poco frecuentes diferentes, trabaja en la elaboración de un *Plan Estratégico* a imitación del plan francés, articulado en torno a diez ejes estratégicos. Y aumenta su colaboración con grupos de investigación, con el IIER y con la REpiER. La Red Epidemiológica de Investigación en Enfermedades Raras (REpiER) es una red conformada por grupos de investigadores con el fin de desarrollar un sistema de información epidemiológica sobre ER. Dentro de la colaboración con esta red, desde la delegación extremeña se inicia el primer registro de pacientes afectados por EPF en la comunidad autónoma. El Servicio de Epidemiología de la Dirección General de Salud Pública de la Junta de Extremadura ayuda a REpiER y a FEDER en este cometido (FEDER, 2004:19).

Se desarrollan actividades de comunicación para abrirse a la opinión pública, que en gran número sigue desconociendo la problemática de las ER. A la postre, y tras lo visto en los congresos de 2004, realmente las ER aún eran un tema poco conocido a pie de calle. No obstante, sí empieza a notarse cierta inquietud en círculos políticos parlamentarios, que se traducirá en 2007 en la Ponencia del Senado sobre ER y en la Estrategia en ER del SNS en el 2009. La semilla, pues, estaba plantada y sólo había que regarla para que no se secase. Hay que destacar el trabajo de FEDER con el IMSERSO para la confección y publicación de *Guías de Familia* sobre porfirias, neurofibromatosis o esclerodermia. Y en el terreno de la visibilización, no podemos olvidar la página de Internet de la Federación, con más de un centenar de visitas

diarias, o el aumento de la tirada de *Papeles de FEDER*, hasta llegar a los 4.500 ejemplares trimestrales (FEDER, 2004:21). Tampoco hay que dejar de lado el trabajo de participación en publicaciones especializadas sobre enfermedades poco frecuentes a partir de este año; hemos de destacar en este sentido la labor de una persona querida y admirada por todos: la doctora María José Sánchez, afectada por esclerodermia (FEDER, 2004:45). José Luis Torres hace una mención específica a ella por “su gran labor en Extremadura y en toda España”, una labor compartida con su marido Jacinto Sánchez, a quien el movimiento asociativo en enfermedades poco frecuentes también debe mucho.

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”, como se indicaba en la *Memoria* de FEDER (2004:20). Tuvo un gran impacto en los medios. La gestión del tiempo, por ejemplo en el acceso a medicamentos, es uno de los temas que se pusieron de manifiesto en este congreso. Moisés Abascal pone un ejemplo muy revelador:

Recuerdo una familia en el II Congreso con tres hijos con mucopolisacaridosis. Habían participado en ensayos en Alemania. Cuando acabó el ensayo y el producto se aprobó, pensó que el tercer hijo podría acceder rápidamente. Contó la madre lo mucho que le costó. Ella sabía más que los médicos sobre el producto.

La última afirmación de Abascal nos pone sobre la pista de un tema destacado en relación a los afectados por una enfermedad poco frecuente y a sus familias: la de los pacientes expertos.

También se celebró la segunda edición de las *Jornadas Andaluzas de familiares y pacientes afectados por ER* con gran acogida tal y como se afirma en esa misma *Memoria*:

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 (2004:21).

En el marco de esas Jornadas, la Consejera de Salud de la Junta de Andalucía anunció la firma de un convenio de colaboración con FEDER.

Merece la pena recordar que, desde el punto de vista de la gestión política, FEDER ya mencionaba en su *Memoria* de 2004 las siguientes reivindicaciones prioritarias: a) La necesidad de diseñar un Plan Nacional para los pacientes con ER de acuerdo con la especificidad de estas patologías; b) La creación de Centros de Referencia por enfermedad o grupo de enfermedades; c) La mejora en la precariedad de la asistencia sanitaria; d) La mayor accesibilidad a los medicamentos huérfanos; e) El diseño de una política real de apoyo a la investigación en ER; y f) La urgencia de un sistema de registro nacional de pacientes con ER para conocer la incidencia real y la prevalencia de las ER (pág.23).

En 2005, FEDER tenía una importante presencia en organizaciones, instituciones y plataformas nacionales e internacionales. En España: CERMI (Comité Español de Representantes de Personas con Discapacidad), Foro Español de Pacientes, Consejo Nacional de la Discapacidad, Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (Comité de ética), Plataforma Andaluza de Afectados por Enfermedades Neurológicas con Trastornos Conductuales y Comisión Andaluza de Genética y Reproducción. En Europa: EURORDIS (Organización Europea de Enfermedades Raras), CNA (Consejo Europeo de Alianzas de Enfermedades Raras), EMEA (Agencia Europea del Medicamento. Grupo de trabajo de Medicamentos Huérfanos), e IAPO (Internacional Alliance of Patients Organizations) (FEDER, 2005:9). Además, ya eran 103 las asociaciones adscritas. Y los medios de comunicación seguían teniendo a las enfermedades raras en su agenda; en 2005, fueron identificadas 840 noticias en prensa y televisión (FEDER, 2005:11). Por lo que respecta a la página de Internet, fueron constatadas más de 300.000 visitas a lo largo de estos doce meses.

El notable crecimiento sigue repercutiendo en la estructura y en el funcionamiento de la Federación. En su *Plan Estratégico 2005-2007* se establecen 7 ejes estratégicos: 1. Fortalecer la relación con las asociaciones; 2. Aumentar la incidencia política de las ER; 3. Impulsar la investigación en Enfermedades Raras; 4. Más visibilidad ante la sociedad y medios de comunicación; 5. Consolidar las fuentes de

financiación de FEDER; 6. Potenciar los sistemas de información; y 7. Mejorar la coordinación corporativa. Y aparecen conformados 7 departamentos: Servicios Socio-Sanitarios, Relaciones Institucionales, Investigación para las ER, Comunicación, Contabilidad, Sistemas de Información y Coordinación. Cada departamento, a su vez, elabora un plan anual (FEDER, 2005:12). Mientras tanto, el SIO avanzaba, con una red de trabajadores sociales y psicólogos que atendieron este año hasta 3.644 consultas, lo que supuso un aumento del 108% en relación a 2004. Además, nace la *Fundación Teletón FEDER para la Investigación de las Enfermedades Raras*. Abascal es nombrado presidente de la Fundación. La finalidad es clara: “potenciar el conocimiento científico en el campo de las ER para detectar las causas, las incidencias, los factores de riesgo y los posibles tratamientos para los afectados” (FEDER, 2005:12-14).

Desde el punto de vista económico, podemos destacar que, durante el 2005, FEDER obtuvo 482.717,76€ procedentes de varias fuentes de financiación, destacando considerablemente las ayudas públicas, que ascendieron a un 80% del total (FEDER, 2005:46).

Este año se puso en marcha una herramienta muy útil: la atención psicológica a través de Internet. Se basaba en el acompañamiento emocional y en el uso de estrategias que permitiesen una adecuada adaptación a la enfermedad. Hasta 47 pacientes utilizaron la herramienta y en total se realizaron 137 intervenciones directas con ellos. El crecimiento de la Red como elemento de apoyo era una evidencia. Por eso, también se decidió poner en marcha el proyecto CiberFEDER. Se contó con la ayuda del Departamento de Psicología Social de la Universidad de Barcelona. A la convocatoria de mayo de 2005 respondieron hasta 66 personas. Se crearon 3 grupos que contaron con facilitadores vinculados al *Máster de Análisis y Conducción de Grupos* de la Universidad de Barcelona (FEDER, 2005:25). El proyecto tuvo continuidad en 2006.

Este año 2005, al tiempo que se consolida la celebración de reuniones, jornadas y congresos (por ejemplo, la organización de las *III Jornadas Andaluzas* en Sevilla o las *II Jornadas de Concienciación* en Barcelona) aparecen nuevos eventos de este tipo, como el *I Encuentro de asociaciones y afectados en la Comunidad Valenciana* (Alicante), las *I Jornadas de Errores Metabólicos* (Extremadura) o las *I Jornadas*

Nacionales sobre Enfermedades Raras, preparadas en colaboración con el IMSERSO. En ellas participarán no sólo personas de relevancia nacional, sino también directivos de EURORDIS, exponiendo proyectos y planes internacionales. A nivel europeo, FEDER fue coorganizador, junto con EURORDIS y las demás alianzas europeas, del *I Congreso Europeo de Enfermedades Raras* (Luxemburgo 21-22 de Junio de 2005) (FEDER, 2005:40).

En octubre, se inicia el grupo de trabajo para elaborar el *Plan de Acción para las Enfermedades Raras en Andalucía*, que a la postre sería el primer plan de acción autonómico de todo el Estado. La Consejería de Salud pidió la colaboración de FEDER, que designó a dos personas afectadas residentes en la Comunidad autónoma como representantes en el grupo de trabajo. El 21 de febrero de 2006 se inicia el primer *Informe de la Ponencia del Senado sobre las ER*, impulsado por FEDER, en el contexto de la Comisión Conjunta de Sanidad, Educación y Servicios Sociales. FEDER participaría en el desarrollo de dicho Informe, llevando la representación de los pacientes y compareciendo en algunas sesiones del Pleno inclusive. Los representantes de la Federación siempre hicieron especial énfasis en el interés común de elaborar un *Plan de Acción a nivel estatal para las ER*, estructurado en 10 ejes estratégicos, y propusieron crear un organismo para coordinar los planes autonómicos futuros. El presidente de EURORDIS, Terkel Andersen, haría también una intervención en el Senado. El 23 de febrero de 2007 se publica en el Boletín Oficial del Estado el resultado final de la Ponencia. Ésta contó con el apoyo unánime de todos los grupos parlamentarios.

En otro orden de cosas, dentro del campo de la difusión, la Federación, a través de su Departamento de Comunicación, firmaría convenios con la emisora Onda Madrid y las revistas *Salud Vital*, *OCU Salud* y *Correo Farmacéutico* para realizar reportajes periódicos sobre patologías y asociaciones. De esta forma, también se daba cobertura a los colectivos pequeños y, al tiempo, se informaba y sensibilizaba a la opinión pública sobre las enfermedades raras. Aparte de esto, se contabilizaron un total de 220 entrevistas en otros medios. Más adelante, al citado convenio se sumarían Onda Cero y Radio Exterior de España.

En 2006, cambia la presidencia de FEDER. Moisés Abascal cede su lugar a la vicepresidenta Rosa Sánchez de Vega. En la presentación de la *Memoria* de 2006, escribe la nueva presidenta lo siguiente:

El inmenso trabajo que ha supuesto el desarrollo de la *Ponencia sobre Enfermedades Raras (ER)* en el Senado, la *Semana de Concienciación de ER* y las *II Jornadas Nacionales de ER* en Barcelona ha dado sus frutos con la aprobación de un *Plan de Acción para las Enfermedades Raras*, propuesto por el pleno del Senado y respaldado por todos los grupos políticos, el pasado 20 de febrero de 2007” (FEDER, 2006:1).

Se mencionan, pues, tres eventos muy concretos que ocuparon buena parte de la tarea de los profesionales, de las asociaciones y de la Junta Directiva.

En todo caso, FEDER siguió manteniendo sus actuaciones y sus servicios al margen de esos tres eventos. Una prueba es la actividad ofrecida por el Servicio de Información y Orientación, del que se dice lo siguiente en la *Memoria* de 2006:

El año 2006 ha supuesto un antes y un después para el Servicio de Información y Orientación en enfermedades raras. 3.800 usuarios han realizado sus consultas sobre estas patologías. Los profesionales que atienden el SIO han realizado en torno a 5.000 actuaciones. El servicio se presta desde cinco comunidades autónomas fomentando las redes de profesionales que, cada vez más, utilizan el SIO como un recurso adecuado para las familias afectadas (pág.8).

Por lo demás, 127 asociaciones de pacientes eran ya miembros de FEDER en 2006, hubo 409 beneficiarios de los Grupos de Ayuda Mutua (afectados y familiares), se ayudó a 82 personas en el Servicio de Atención Psicológica y a 49 en el programa CiberFEDER.

Se podía observar en este año el gran protagonismo adquirido por las Delegaciones también en el ámbito de la política sanitaria. A continuación, recordamos algunos ejemplos de logros conseguidos en la negociación con los responsables autonómicos. En Andalucía, se decidió crear un grupo de trabajo para impulsar un *Plan de Acción integral para las ER*. Esta iniciativa abrió un horizonte de esperanza para los pacientes. También se creó la Comisión Andaluza de Genética y Reproducción (CAGYR), de la que FEDER era parte. En Extremadura, se tuvo en cuenta al colectivo de personas con enfermedades poco

frecuentes en el *Plan de Salud de Extremadura 2005-2008*. Por otra parte, FEDER trabajó con el CEDI (Centro Extremeño de Desarrollo Infantil), en la orientación de casos, en las derivaciones y en la difusión de eventos sobre ER. En la Comunidad Valenciana, se logró que la Consellería de Sanidad pusiese en marcha la primera Cartilla de ER dirigida a ayudar a los pacientes. Igualmente, se iniciaron este año conversaciones con la dirección médica del Hospital General Universitario de Alicante para la creación de un Servicio de Atención Multidisciplinar para personas afectadas por enfermedades de baja prevalencia (FEDER, 2006:17). Este año da sus primeros pasos un organismo muy importante en los años posteriores, como indica Rosa Sánchez de Vega: el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), una iniciativa del Instituto de Salud Carlos III. Fue nombrado Director Científico Francesc Palau.

El año 2007 se cerró con 141 asociaciones adscritas a FEDER. Esas asociaciones representaban a unas 900 patologías. El SIO atendió 2932 consultas y realizó 4216 actuaciones. De esas consultas, 273 fueron protagonizadas por personas sin diagnóstico. Del Servicio de Apoyo Psicológico se beneficiaron 117 personas, y 606 del programa de Grupos de Apoyo. Además, se asesoró jurídicamente a 213 asociados y más de 2000 personas fueron destinatarias directas de algunas de las actividades de formación diseñadas: cursos, jornadas, conferencias, talleres, concursos, etc. (FEDER, 2007:10-11). Entre esas actividades destacamos las siguientes: el *III Congreso Internacional de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades Raras*. Sevilla. Febrero de 2007 (110 beneficiarios); el *III Encuentro de ER en la Comunidad Valenciana*. Alicante. Febrero 2007 (107 beneficiarios); las *I Jornadas Extremeñas de ER*. Badajoz. Abril de 2007 (200 beneficiarios); las *IV Jornadas Andaluzas de ER y Diálogos por las Enfermedades Raras*. Badajoz. Noviembre de 2007 (230 beneficiarios); el *Concurso de Fotografía 'Uno en un Millón'* (100 participantes de 5 países); los *II Premios de FEDER*, entregados por el Ministro de Sanidad, Bernat Soria (202 participantes); el *Taller sobre los Aspectos éticos y científicos de los Ensayos Clínicos en ER*, en el marco del proyecto europeo CAPOIRA de EURORDIS. Dos ediciones, una en Sevilla (junio) y otra en Alicante (octubre) (43 asociaciones beneficiadas); y el *Curso "Búsqueda de recursos para ER en Internet"*, dedicado a mejorar la formación de los técnicos que

atienden las líneas de ayuda en ER, en el marco del Proyecto RAPSODY de EURORDIS. Alicante, octubre (15 personas beneficiadas).

A finales de 2007 se aprueba y presenta por parte de la Consejería de Salud de la Junta de Andalucía el *Plan de Atención para personas afectadas por Enfermedades Raras en Andalucía (PAPER)*, cuyo desarrollo iría de 2008 a 2012. Su estudio y elaboración llevó dos años de trabajo. La aprobación y presentación del PAPER sería el pistoletazo de salida para el estudio y desarrollo de otros planes, como el extremeño o la *Estrategia sobre ER* del SNS. Es el primer plan de acción dentro del territorio nacional, y se convirtió en un ejemplo a seguir en otras Comunidades por parte de Administraciones y asociaciones de pacientes.

Mucho impacto tuvo también la publicación del *Primer Informe de desigualdades en las políticas Socio-Sanitarias en ER en España* en octubre de 2007. Este año, FEDER realizó la *Primera Reunión del Grupo Español sobre Centros de Referencia (CdR) de Enfermedades Raras*, con el fin de abordar las necesidades y expectativas de los pacientes y los profesionales de la salud respecto a este tipo de Centros. El encuentro se desarrolló en el marco del proyecto europeo RAPSODY de EURORDIS.

FEDER desplegó en 2007 una intensa actividad de contactos y negociación con representantes públicos y con instituciones sanitarias para trasladar directamente sus inquietudes. En la *Memoria* de la Federación se mencionan, por ejemplo, las gestiones realizadas con Presidencia de Gobierno, Ministerio de Sanidad y Consumo, Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales, Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), Instituto de Investigación en Enfermedades Raras, Senado de España (comisiones de trabajo), Congreso de los Diputados, principales partidos políticos (nacionales y autonómicos), Agencia Española del Medicamento, Dirección General de Farmacia, Defensor del Pueblo, Consejerías de Sanidad y Bienestar Social (Andalucía, Extremadura, Cataluña, Comunidad Valenciana y Madrid), Reales e Ilustres Colegios de Farmacéuticos de las CCAA y Consejo General de Colegios Farmacéuticos.

Nos gustaría destacar, por su valor emblemático, el caso del Defensor del Pueblo. Gracias a su buena predisposición, las gestiones quedaron reflejadas en menciones explícitas a las enfermedades raras en

sus informes de 2006 y de 2007. En el primero, se incluyó el apartado 8.12 titulado “Enfermedades raras o poco frecuentes”. En él se informa, entre otras cosas, de lo siguiente:

Teniendo presente que existe un consenso prácticamente generalizado acerca de la necesidad de mejorar el conocimiento en este campo, a través de la investigación básica y clínica, así como de promover una política adecuada para la obtención de fármacos eficaces para estas enfermedades, el Defensor del Pueblo ha iniciado, en el año 2006, **una investigación de oficio ante el Ministerio de Sanidad y Consumo**. En el marco de esta investigación se ha puesto de manifiesto **la grave situación que representa la falta de una cobertura sanitaria y social adecuada** para un segmento de la población cada día más amplio y **la necesidad de articular un plan estratégico o de acción** que permita la adopción de **medidas concretas y estructurales**, que den respuesta a las específicas necesidades de las personas afectadas por las referidas patologías (06047283) (p.444).

En el informe correspondiente a 2007, se habla de las Comunidades Autónomas, en estos términos:

Por lo que se refiere a **las comunidades autónomas**, en el momento de elaborar el presente informe se han recibido los **dictámenes** recabados de las comunidades autónomas de **Andalucía, Aragón, Cantabria, Extremadura, Navarra y País Vasco**, en los que se detallan **diferentes iniciativas** en relación con el diagnóstico y tratamiento de las enfermedades raras; **Castilla y León, en el que se indica que el abordaje de las enfermedades raras debería efectuarse en el marco de un plan nacional de actuación**; **Illes Balears**, en el que se señala que **no** se han realizado **actuaciones** respecto a las personas afectadas por enfermedades raras; y **Comunitat Valenciana y la Rioja**, en los que únicamente se refleja que el tratamiento de las enfermedades raras se efectúa **en el marco de cada una de las especialidades clínicas** (07023271, 07023460, 07023462, 07023465, 07023468, 07023471, 07023472, 07023477, 07023478 y 07023479). (p. 734)

Una de las consecuencias de esta decidida acción en el ámbito político e institucional fue, muy probablemente, el reconocimiento público (Premio a la mejor campaña socio sanitaria por Correo Farmacéutico y Medalla de Oro a la Labor 2007 por Cruz Roja Española). Y otra fue el aumento en el impacto en prensa: más de 900 noticias durante el año 2007 (FEDER, 2007:25). En este año se puso en marcha el nuevo portal de Internet y se inició la publicación del Boletín

Electrónico de Noticias, con más de 21.000 lectores en toda España. Otra fuente de visibilidad (y de financiación importante) fue la *Gala Televisiva 2007* de la Fundación Inocente Inocente que eligió las enfermedades poco frecuentes como causa solidaria. Se beneficiaron de los fondos recaudados 800 menores, que accedieron a programas de fisioterapia y rehabilitación, programas de orientación familiar, redes de ayuda e información, talleres de musicoterapia o el equipamiento de una casa de acogida, entre otras iniciativas.

La *Memoria* de 2008 de FEDER comienza con unas palabras de la Presidenta en las que se incluye la siguiente afirmación:

Desde estas líneas permítanme que les hable de uno de los mayores logros en la historia del abordaje de las Enfermedades Raras en nuestro país. Hablamos de la Estrategia Nacional de Enfermedades Raras puesta en marcha en enero de este año por parte del Ministerio de Sanidad. En nombre de todos los que formamos parte de FEDER, valoramos muy positivamente la actual puesta en marcha de esta Estrategia que tiene como objetivo abordar los temas sanitarios que nos afectan (pág.5).

Ciertamente, se trataba de una iniciativa especialmente relevante y que era la consecuencia de varios años de trabajo. La Federación Española de Enfermedades Raras formó parte del Comité Técnico encargado de elaborar la Estrategia Nacional de ER. A lo largo de 2008, Jacinto Sánchez, Isabel Campos, Moisés Abascal y Rosa Sánchez de Vega fueron los portavoces de FEDER. A través de grupos de trabajo, los representantes de la Administración, los profesionales, la comunidad científica y los pacientes trabajaron de forma conjunta en los diferentes aspectos del documento. En todo caso, la Federación también comentó desde el primer momento algunos asuntos que habría que tener en cuenta para el desarrollo de la Estrategia: a) Dotarla de un presupuesto suficiente que asegure su puesta en marcha e implementación; b) Crear una Organización Estatal por las Enfermedades Raras como el órgano que coordine la Estrategia y todas las actuaciones relativas a las ER; c) Fijar un calendario de plazos para cada eje; y d) Dar participación a los pacientes en el Comité de Expertos de Designación de los Centros de Referencia (FEDER, 2008:32). Se trataba, entre otras cosas, de evitar la paralización de planes como el PAPER, sobre el que leemos que “no ha experimentado ningún avance significativo” en la *Memoria* de 2008 (pág.40).

La Comisión Europea decidió, por cierto, establecer una estrategia comunitaria para insistir a los Estados Miembros en la necesidad de establecer planes nacionales de ER para mejorar el diagnóstico, tratamiento y atención socio-sanitaria en enfermedades raras, en todos los países de la unión. La *Recomendación del Consejo de la Unión Europea* incluía, en efecto, la propuesta denominada EUROPLAN (*Proyecto Europeo de los Planes de Desarrollo Nacionales para las Enfermedades Raras*), que pretendía orientar sobre la manera de establecer planes estratégicos homologables y homogéneos en los países de la UE. La medida fue muy gratamente recibida en FEDER.

En 2008, El Servicio de Información y Orientación, un buen termómetro del creciente interés por las ER en nuestro país, atendió 3015 consultas y realizó 3586 actuaciones. La mayor parte de las consultas llegaron desde Andalucía, Madrid, Cataluña, Valencia y Extremadura. Numerosas actividades de formación fueron desarrolladas este año: el *I Encuentro de Afectados* (Totana), las *V Jornadas Andaluzas de ER* (Sevilla), el *Curso de Formación de Asociados en Microsites* (Sevilla), el *Curso de Gestión de Proyectos* (Madrid y Barcelona), el *Curso de Sensibilización de Jóvenes* (Alcorcón, Madrid), las *Charlas en el Instituto Castelar*, en el Módulo de Auxiliar de Enfermería (Badajoz), la *Charla en el Centro de Promoción de la Mujer (Extremadura) sobre la Depresión en ER* (Badajoz), la impartición de un módulo dentro del *Curso de Participación Comunitaria en Salud* (Badajoz), la ponencia en el curso de *Comunicación y Salud* (Badajoz), el *Taller “Sexualidad y Discapacidad”* (Comunidad Valenciana), el *Taller “Arte de Cuidarse para Afectados”* (Comunidad Valenciana), y la charla impartida por Orphanet a las asociaciones sobre *BBDD y páginas web* (FEDER, 2008:29).

Una aportación muy importante de FEDER en este año 2008 fue la puesta en marcha del *Primer Estudio de Necesidades Socio-Sanitarias de los Afectados por ER (Estudio ENSERio)*, que contó con la colaboración de Obra Social Caja Madrid. En la *Memoria* de 2009, año de publicación del estudio *ENSERio*, la Federación afirmaba:

Los afectados por Enfermedades Raras (ER) se sienten aislados y en muchos casos fuera del Sistema Nacional de Salud. La falta de información existente sobre estas enfermedades dificulta su diagnóstico, los tratamientos y provoca un largo peregrinaje por la geografía española

en busca de respuestas y recursos que con frecuencia no existen, o son muy difíciles de encontrar.

Y añadía:

Esta fotografía es la realidad que afecta a la gran mayoría de los más de 3 millones de afectados por ER en España. Hasta el momento, la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) no podía hacer más que enunciar este panorama basándose en los datos recogidos a través de su Servicio de Información y Orientación (SIO). Sin embargo, y por primera vez en la historia de España, un pionero estudio arroja datos científicos sobre la verdadera situación a la que cada día se enfrentan las familias que padecen una patología poco frecuente (pág.72).

Este sería el año del Primer *Día Europeo de las ER* (primero y último, porque a partir de 2009 sería “Día Mundial”). Esta iniciativa ha sido esencial para el desarrollo de una completa estrategia de visibilización de las personas con EPF en el mundo. Juan Carrión, de hecho, afirma: “El Día Mundial supone un antes y un después en los impactos de comunicación de las enfermedades poco frecuentes”. Como se dice en la *Memoria* correspondiente a 2008,

a través de diversas notas de prensa, comunicados y ruedas de prensa, FEDER logró un espacio en las parrillas televisivas y en los principales medios escritos y radiofónicos. Con ello, logró grandes resultados. Concretamente, en este día alcanzó más de 132 impactos en medios de comunicación con una audiencia estimada en más de 33 millones de personas –que sumado a la audiencia general de la Campaña Haz Tu Parte– dejan para la memoria una audiencia global de más de 50 millones de personas.

Y más tarde:

De forma paralela a las actuaciones dirigidas a los medios de comunicación, FEDER organizó una verdadera Revolución Social por los derechos de los afectados a través de su Campaña de Movilización por un Plan de Acción. En concreto, desde la Federación se captaron más de 35.000 firmas de personas que se sumaron a la petición de este Plan (pág.51).

Las firmas fueron entregadas al Secretario General de Sanidad, José Martínez Olmos.

Dentro del eje político-institucional se celebró una recepción en el Palacio de La Zarzuela por parte de la Princesa de Asturias a la directiva

de FEDER y su Fundación, quienes trasladaron su petición de Pacto de Estado por las ER a la Casa Real. Para FEDER esta audiencia supuso un gran impulso moral y una mejora de la proyección de la imagen a la sociedad. Esa vinculación que –como se verá– ha permanecido con el paso de los años. El año siguiente a la mencionada recepción, 2009, SAR la Princesa de Asturias, afirmó en el Acto del Día Mundial de las ER celebrado en el Senado lo siguiente:

Quiero felicitar en especial a la Federación Española de Enfermedades Raras y a quienes dedican sus mejores esfuerzos contra estas enfermedades, cuyo gran trabajo hoy aquí en el Senado reconoce y respalda toda España (FEDER, 2009:2).

Era un apoyo muy importante para las 179 asociaciones que este año conformaban la Federación Española y para las más de 1500 patologías representadas por ellas.

FEDER en 2009 ya tenía 7 Delegaciones funcionando a buen ritmo: Madrid, Andalucía, Extremadura, Comunidad Valenciana, Cataluña, Murcia y País Vasco. Para todas ellas, como para la Federación en su conjunto, los datos del *Estudio de Necesidades* mencionado anteriormente supusieron un punto de referencia sólido para reivindicar. Entre las conclusiones más destacadas, podríamos citar las siguientes: a) casi el 50% de los afectados no se sentía satisfecho con la atención sanitaria que recibía; b) el promedio de tiempo estimado para obtener un diagnóstico era de 5 años; c) el 78% de los afectados consideraba que había sido tratado de modo inadecuado alguna vez por algún profesional sanitario; d) el 56% de los afectados consideraba que la principal razón del trato inadecuado se basaba en la falta de conocimientos sobre la enfermedad; e) las personas con enfermedades raras precisaban apoyo para desarrollar algunas actividades de la vida diaria, principalmente en su vida doméstica (el 44% de los afectados) y para desplazarse (42%); f) el 55% de los trabajadores con enfermedades raras necesitaba ayudas técnicas, apoyos personales o adaptaciones para desempeñar su actividad profesional, de los cuales la mitad no tenía ninguno o los que tenía no eran suficientes; g) entre los recursos que comportaban mayor gasto para las familias se encontraba la adquisición de medicamentos y productos sanitarios (51%), el tratamiento médico (43%) y las ayudas técnicas y de ortopedia (31%), etc.

Estos porcentajes eran la expresión de una dura realidad y facilitarían la disposición de argumentos para negociar con administraciones y la persuasión de los posibles colaboradores, sin duda (FEDER, 2009:22).

El SIO en 2009 ya contaba con una coordinadora, seis técnicos, dos administrativos, dos psicólogos y un abogado. Fueron atendidas 2.969 consultas relacionadas con 659 enfermedades raras y correspondientes a 2557 usuarios (421 sin diagnóstico). Se realizaron 4242 actuaciones. El SIO derivó a 1243 personas a las asociaciones que formaban parte de FEDER, puso a 391 afectados en contacto entre sí. La mayoría de las consultas fueron atendidas en febrero (337) y marzo (419), coincidiendo con la Campaña Anual de Sensibilización de FEDER. Además, el Servicio trabajó de forma específica con 30 grupos de afectados: 1. Síndrome de Marfan. 2. Vasculitis Sistémicas. 3. Síndrome de Cushing. 4. Displasia Ectodérmica Hipohidrótica. 5. Esófago de Barret. 6. Síndrome de Jacobsen. 7. Enfermedad de Legg-Calvé-Perthes. 8. Anemia Hemolítica Autoinmune. 9. Déficit del Transportador de Glucosa Tipo 1. 10. Acromegalia. 11. Síndrome de la Persona Rígida. 12. Síndrome de Sotos. 13. Vogt Koyanagi Harada. 14. Glucosa 6 Fosfato Deshidrogenasa. 15. Proteinosis Alveolar Pulmonar. 16. Branquio Óculo Facial. 17. Vómitos Cíclicos. 18. Pterigium Poplíteo. 19. Hiperplasia Suprarrenal Congénita. 20. Máscara de Kabuki. 21. Enfermedad de Addison. 22. Granulomatosis de Wegener. 23. Wolf Hirshhorn. 24. Graves Basedow. 25. Regresión Caudal. 26. Mielitis Transversa. 27. Barter. 28. Hiperglicinemia no cetósica. 29. Hallervorden-Spatz. Y 30. Homocistinuria. El potencial informativo del SIO se mostró también con la realización de trabajos conjuntos con el Centro de Referencia Estatal para Enfermedades Raras en Burgos (CREER), el Instituto de Investigación para Enfermedades Raras (IIER), Orphanet, la Fundación Geiser, la Fundación FEDER y el resto de Líneas de Ayuda Europeas.

El Servicio de Atención Psicológica atendió en 2009 a más de 200 usuarios individuales. Además, hubo 392 beneficiarios de los GAM y 2320 de la Atención Psicológica On-line, al tiempo que 23000 personas fueron receptoras directas de la *Guía de Apoyo Psicológico*, una publicación que, por cierto, mereció el reconocimiento de mejor

iniciativa del año en el apartado de Atención Farmacéutica y Atención Sanitaria por parte de *Correo Farmacéutico*.

También el Servicio de Asesoría Jurídica iba aumentando su nivel de atención a los afectados. En 2009, hubo 233 consultas, la mayor parte por correo electrónico (194). Las consultas versaron sobre discapacidad en general (procedimiento para obtener el reconocimiento de discapacidad, beneficios que se pueden obtener, reclamaciones en caso de la denegación del grado o de la revisión, adaptabilidad del puesto de trabajo o estudio) y también sobre procedimientos de derivación de los pacientes a especialistas fuera de su Comunidad Autónoma. Dos temas de gran calado, sin duda, en la vida cotidiana de los afectados por enfermedades poco frecuentes (FEDER, 2009:60).

Y, como cada año, la formación ocupó un lugar esencial en el proyecto de FEDER con actividades como las siguientes: el *Curso de Participación Comunitaria en Salud para profesionales*, las *I Jornadas Canarias de ER*, el *Curso de la Escuela de Administración Pública de Extremadura para profesionales de la Junta de Extremadura*, el *Curso de Formación para Profesionales del Centro de Referencia de ER* del Imsero en Burgos o el *Taller de formación sociolaboral* (FEDER Andalucía).

Hay que destacar el acuerdo de colaboración firmado entre FEDER y el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER), un centro creado por el Ministerio de Sanidad y Política Social (Orden SAS 2007/2009 del 20 de julio) para el desarrollo de actividades y proyectos relacionados con cuatro áreas de trabajo: SIO, formación, investigación y comunicación y publicaciones (FEDER, 2009:95). Precisamente en lo que se refiere a comunicación, el año 2009 destacó, en nuestra opinión, por la edición del primer libro de testimonios de personas afectadas por una EPF (*Enfermedades raras. 26 personas con estas patologías narran cómo es su vida y 29 prestigiosos doctores las describen. Manual de Humanidad*, Madrid, LoQueNoExiste), por la presentación del calendario solidario, por la proyección de los Premios FEDER 2009 y por la publicación de *La historia de Federito, el trébol de 4 hojas*, un cuento que en los años posteriores ha demostrado ser de gran utilidad en contextos escolares. Para Juan Carrión, el proyecto *Federito va al cole* ha ayudado mucho

para conseguir que los jóvenes sepan lo que es una ER. Los voluntarios me decían –continúa Carrión– que, cuando terminaba la sesión de Federito, todos los niños querían ser médicos para ayudar a sus compañeros con enfermedades raras.

Y todo esto al margen de la Campaña anual de sensibilización, cuyo volumen de trabajo queda claro si observamos los siguientes datos: más de 100 actos de concienciación, más de 400 impactos en medios de comunicación, 17 Comunidades Autónomas implicadas, preparación del Día Mundial en el Senado, en un acto presidido por SAR la Princesa de Asturias, diseño de colaboración de Fernando Torres y Juan y Medio como imágenes de la Campaña, elaboración de 26 notas de prensa, recogida de 70.000 firmas y la implicación de más de 1300 personas a través de Facebook. Finalmente, hemos de destacar la colaboración de FEDER en la celebración de *La Marató* de TV3 a favor de la investigación en enfermedades minoritarias el día 13 de diciembre.

Durante el año 2009, la Federación tuvo que hacer públicos varios posicionamientos con respecto a documentos e iniciativas muy importantes desde el punto de vista político-sanitario. Así, reaccionó ante el Borrador de Real Decreto por el que se modificaba el 1971/1999, de 23 de diciembre, de Procedimiento para el Reconocimiento, Declaración y Calificación del Grado de Minusvalía, pidiendo la urgente necesidad de resolver la determinación del grado de discapacidad de acuerdo a criterios objetivos y conforme a la realidad de la sintomatología de las ER. Hubo de reaccionar igualmente ante el Proyecto de Orden por la que se actualiza el anexo III del Real Decreto 1207/2006 de 20 de octubre, que regulaba la Gestión del Fondo de Cohesión Sanitaria, reiterando la urgencia de resolver la actual situación de desequilibrio e inequidad existente entre las diferentes CCAA a través de la inclusión en el Fondo de Cohesión Sanitaria de una ‘partida económica específica destinada al diagnóstico de enfermedades raras y a la accesibilidad hospitalaria de los medicamentos huérfanos’. Se valoró públicamente el desarrollo de la Ley 39/2006, de Autonomía Personal y Atención a las Personas en Situación de Dependencia. Y se implicó claramente en el debate social sobre la investigación con células madre embrionarias, pidiendo que los afectados pudiesen elegir libremente al respecto.

2.1.3. El presente proyectado hacia el futuro (2010-2014)

Con el paso de los años, la Federación ha ido fortaleciendo su modelo de trabajo apostando por acciones e intervenciones que estuviesen sustentadas en conceptos tales como la *internacionalización*, la *formación* constante o el *análisis* de la realidad (Bañón y Fornieles, 2013). Las EPF constituyen un reto para todos (García-Ribes *et als.*, 2006) y requiere modelos de trabajo que lo asuman, también por parte del movimiento asociativo. La persona que comenzó su presidencia en 2010, Isabel Calvo, participó de forma sobresaliente de esta filosofía. Ya había hecho una intensa labor dentro de la entidad como directiva de FEDER.

En 2010 se desarrolló la primera edición del *Máster Universitario en Conocimiento actual de las enfermedades raras*, de la Universidad Internacional de Andalucía y con la participación también de la Universidad Pablo de Olavide de Sevilla. FEDER estuvo entre los consultores externos para la confección de la Memoria Oficial y además participó en los contenidos impartidos. La Federación también estuvo en el Consejo Asesor de una nueva publicación periódica especializada en enfermedades poco frecuentes. Se trataba de la revista *Genoma*, de la editorial madrileña Puzzle. La revista, de suscripción gratuita va dirigida a profesionales y asociaciones de pacientes. Moisés Abascal, Rosa Sánchez de Vega y María Tomé, responsable de Comunicación de FEDER, formaron parte del Comité Asesor de la revista. En general, fue un año importante desde el punto de vista de la comunicación ya que se consiguió la implicación de la Casa Real en el Acto del Día Mundial celebrado en el Congreso de los Diputados con la presencia de SAR la Infanta Elena. También estuvieron presentes en la Mesa Presidencial el Presidente del Congreso de los Diputados, José Bono, la Ministra de Sanidad y Política Social, Trinidad Jiménez, y el presidente de la Comisión de Sanidad, Gaspar Llamazares. La Campaña del Día Mundial, con más de 100 actos solidarios y reivindicativos por toda España, más de 80 notas de prensa emitidas y con más de 4000 carteles de publicidad colocados en mobiliario urbano, tuvo un amplio eco en los medios y en Internet: más de 650 impactos en prensa y más de 18.000 visitas en la página oficial de la Federación. Se consiguió la implicación de 23 empresas solidarias (FEDER, 2010:17). El libro de testimonios *Manual de Humanidad* llegaba a su segunda edición.

El Servicio de Información y Orientación en 2010 tuvo la siguiente actividad:

- 3025 consultas atendidas.
- 2076 usuarios atendidos.
- 1055 personas derivadas a asociaciones de referencia.
- 255 consultas en donde se ha enviado información sobre profesionales de referencia.
- 235 pacientes puestos en contacto con otros afectados de la misma patología.
- 82 personas fueron orientadas para obtener un diagnóstico.
- 557 patologías distintas abordadas.
- 80 redes de personas afectadas por ER.
- Y 263 afectados sin diagnóstico atendidos.
- Y el Servicio de Atención Psicológica también ofreció cifras sobresalientes:
 - 673 atenciones realizadas.
 - 597 horas empleadas en la atención individual al paciente.
 - 14 talleres realizados.
 - 2 Grupos de Ayuda Mutua llevados a cabo.
 - 163 sesiones grupales realizadas.
 - Y 113 respuestas de forma inmediata (FEDER, 2010:15).

En este año 2010, se desarrolló la *I Escuela de Formación* en Burgos. En la entrevista, Isabel Calvo recuerda así esa primera Escuela:

La verdad es que fue una experiencia muy buena. No sólo el hecho de la formación en sí, que las asociaciones agradecieron, sino también la propia convivencia, compartiendo formación y compartiendo experiencias. Salimos todos muy contentos y muy agradecidos.

La formación se completó con otros eventos de interés: el *III Encuentro de Familias* en Totana (FEDER Murcia), el *VI Encuentro del Día Mundial* (FEDER Comunidad Valenciana), las *IV Jornadas Extremeñas*

de Enfermedades Raras (FEDER Extremadura) o las *Jornadas 'Conocer más sobre enfermedades raras'* (FEDER Cataluña).

En su mensaje para la *Memoria* de FEDER 2011, Calvo alude directamente a la importancia de la crisis económica como un obstáculo de gran calado que ha habido que sortear (pág.3). En 2011 más de 200 asociaciones formaban parte del proyecto FEDER. Esas asociaciones representaban a más de 1500 enfermedades. La Federación dispuso como presupuesto anual de 878.306 euros entre financiación pública, financiación privada, donaciones y cuotas de los afiliados (FEDER, 2011:43).

Este fue un año con una intensa actividad en el ámbito de la acción político-sanitaria, tanto a nivel nacional como europeo. En lo que respecta al nacional, la Federación participó en el *Plan de Trabajo para ER 2011-2012* presentado por la ministra de Sanidad, Política Social e Igualdad, Leire Pajín, y por la ministra de Ciencia e Innovación, Cristina Garmendia. También participó en la Publicación de la *Moción del Senado* orientada a garantizar la igualdad de trato, la prevención de la enfermedad y la equidad en la asistencia socio-sanitaria. Este año, la Defensora del Pueblo demandó igualmente equidad en la asistencia a las personas con ER, lo que supondría evitar injusticias causadas por las desigualdades entre Comunidades Autónomas. FEDER presentó un conjunto de propuestas en el Senado solicitando que los medicamentos huérfanos y de uso compasivo no fuesen incluidos en los recortes para control del gasto público. De igual forma, la Federación estuvo denunciando de forma continua las consecuencias que, en general, sobre las familias con EPF tenían estos recortes. Los partidos políticos recibieron las propuestas de la Federación con vistas al desarrollo de sus programas electorales para las elecciones generales.

Y las distintas Delegaciones de FEDER insistieron en la necesidad de poner en marcha tanto Planes Regionales de ER como Registros Regionales de ER (FEDER, 2011:13). El trabajo de las Delegaciones también se materializó en propuestas concretas. Por ejemplo, las que relatamos a continuación. En el País Vasco, se consiguió que la Sanidad Pública impulsase la puesta en marcha de una Unidad de Referencia Autonómica para Enfermedades Raras. En la Comunidad Valenciana, se solicitó la creación de una Unidad Multidisciplinar para ER en el Nuevo

Hospital. En la Región de Murcia, se elaboró el *Informe sobre ER en la Región* y se colaboró en el *Protocolo de Atención Integral a Personas con una ER*, así como en la mejora de la Unidad de Genética Médica del Hospital Virgen de la Arrixaca. En Andalucía, se consiguió elaborar un *Protocolo de Atención a Personas sin Diagnóstico* y se aumentó el número de enfermedades poco frecuentes objeto de cribado neonatal: de 2 a 30 (FEDER, 2011:18).

En el ámbito europeo, FEDER participó en proyectos de gran calado, tales como el proyecto EUROPLAN (revisando el cumplimiento de la *Estrategia Nacional de Enfermedades Raras* y haciendo propuestas específicas sobre los Centros, Servicios y Unidades de Referencia y sobre Expertos en cada uno de los bloques de enfermedades identificados), el proyecto POLKA (para la mejora de las habilidades de negociación política en enfermedades raras), el proyecto BURQOL RD (sobre coste de la enfermedad y calidad de vida), y el proyecto CAVOD (de reflexión en torno al valor clínico añadido de los medicamentos huérfanos). También contribuyó a lo largo de 2011 al desarrollo del proyecto Líneas Europeas de Ayuda en ER (diseño de un servicio único de información en Europa), del proyecto Red Social para las ER (www.rarediseasescommunities.org) y, naturalmente, del proyecto Día Mundial de las ER. Finalmente, es importante mencionar el trabajo de difusión de la Directiva de Salud Transfronteriza, aprobada por el Parlamento y el Consejo Europeo el 9 de marzo (FEDER, 2011:14).

Con la intención de seguir avanzando en el ámbito de la investigación, FEDER realizó colaboraciones con el Instituto de Investigación en ER y su Comité de Ética, con el Centro de Investigación Biomédica en Red para las Enfermedades Raras (CIBERER), con la Fundación Doctor Robert de la Universidad de Barcelona, con el Comité de Investigación con Preembriones Humanos en Andalucía o con las universidades Carlos III, UNIA y Pablo de Olavide, además de con las siguientes Sociedades Científicas: Sociedad Española de Medicina Familiar y Comunitaria, Sociedad de Pediatría Social, Sociedad de Medicina Interna, Sociedad Española de Neurología, Sociedad Española de Genética Humana y Sociedad Española de Enfermedades Respiratorias.

El *V Congreso Internacional de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades Raras*, en cuya organización colaboró una vez más FEDER, tuvo lugar los días 17, 18 y 19 de febrero de 2011. El Colegio Oficial de Farmacéuticos de Sevilla, con su presidente Manuel Pérez a la cabeza, diseñó un programa de gran nivel y de nuevo el impacto en los medios fue sobresaliente. El Congreso suponía, de hecho, el arranque de las actividades del Día Mundial de este año. En esta ocasión, la campaña de sensibilización se materializó en 674 impactos en medios de comunicación, 27000 visitas a la página de la Federación en Internet o la participación de nada más y nada menos que 3173 corredores en la *II Carrera por la Esperanza*. Además, se repartieron hasta 5000 ejemplares del cuento *La historia de Federito, el trébol de 4 hojas*, se colocaron 4000 carteles en marquesinas por todo el país, 6845 personas se dieron de alta en el *Boletín Electrónico de FEDER*, y se llegó hasta los 3217 seguidores en Facebook y los 573 en Twitter. SAR la Princesa de Asturias participó nuevamente en el acto celebrado en el Senado. Andrés Iniesta cedió su imagen para la campaña y eso contribuyó claramente a mejorar la implicación social. Sobre el futbolista manchego, Juan Carrión sólo tiene palabras de agradecimiento:

A Iniesta lo conocí una noche gracias a un amigo común. Le transmití las dificultades que estábamos teniendo y que necesitábamos su ayuda. Andrés, con su humildad, sólo tuvo respuestas positivas (...). Siempre ha tenido un sí para atender a los niños con su firma y con su apoyo.

El SIO también mantuvo unas cifras de actividad muy altas durante 2011: 2697 consultas atendidas correspondientes a 1604 personas. Y en nuestra opinión, un dato llama especialmente la atención: 51263 correos electrónicos fueron enviados a los usuarios del servicio con información sobre eventos, publicaciones, avances científicos, etc. (FEDER, 2011:25). El Servicio de Información y Orientación de FEDER pudo hacer público su trabajo durante la *II Escuela de Formación* que se celebró este año en el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER) de Burgos. Se celebró del 4 al 6 de noviembre bajo el título: “Formando personas, inspirando acciones” y contó con 95 asistentes.

El año 2012 cambió la Junta Directiva de FEDER. Asume la presidencia Juan Carrión, hasta entonces responsable de la Delegación en la Región de Murcia. Lideraba la candidatura UNIDOS PARA

CRECER, que logró el apoyo mayoritario de las entidades miembros. La Federación ha consolidado, desde entonces, iniciativas de proyección internacional iniciadas con anterioridad, y también ha propuesto nuevos caminos para la generación de movimientos asociativos internacionales.

En su presentación de la *Memoria* de ese año 2012, el presidente destacaba, entre otras cosas, los siguientes logros:

Hemos fortalecido las alianzas y potenciado los acuerdos de colaboración con otras entidades importantes en el ámbito de la salud y de la discapacidad. Hemos ampliado nuestros públicos objetivos y fortalecido el trabajo de la Federación en la comunidad educativa. El objetivo siempre ha estado claro: seguir luchando por la igualdad de oportunidades y por la defensa de nuestros derechos (FEDER, 2012:1).

Por su parte, en ese mismo documento, Claudia Delgado, entonces Directora de FEDER y mujer clave en el crecimiento de la organización, indicaba:

En este año, hemos trabajado de manera incansable para ‘alertar’ públicamente sobre el grave riesgo que los recortes sociales y sanitarios están teniendo en el deterioro de la salud de los afectados por ER (FEDER, 2012:2).

Estos dos breves fragmentos resumen bien las prioridades establecidas por el nuevo equipo para los profesionales de FEDER. Esas prioridades se materializan, por ejemplo, en la elaboración de numerosos posicionamientos públicos de la Federación durante 2012. Entre otros, para pedir la exención del copago para las familias con ER, para proponer la mejora del acceso a los medicamentos huérfanos en el SNS (creando una partida centralizada en los Fondos de Cohesión), para mostrar el desacuerdo con el Real Decreto Ley 16/2012 (que introdujo el copago en la prestación farmacéutica, ortoprotésica, de productos dietéticos y en el transporte sanitario no urgente), para pedir la introducción de una modificación legislativa en la Ley de Dependencia (que implique la eliminación del límite de edad para solicitar la reducción de jornada laboral de padres que tengan a su cargo jóvenes con enfermedades raras), para mostrarse en contra del Real Decreto Ley 20/2012 del SNS que modificó la Ley de Autonomía Personal y Atención a la Dependencia por recortar prestaciones y aumentar el copago, y para llamar la atención sobre los efectos del Real Decreto Ley

28/2012 de 30 de noviembre, que abrió la puerta para que la orden de dispensación hospitalaria estuviese sujeta al copago del usuario.

En 2012, FEDER siguió participando en los proyectos EUROPLAN o BURQOL y también se implicó en el interesante proyecto Plataforma EUPATI (Academia Europea de Pacientes sobre Innovación Terapéutica, www.patientsacademy.eu). Desde el punto de vista de la comunicación y de la sensibilización, a la campaña del Día Mundial se sumaron, entre otros, Andrés Iniesta, David Villa, Felipe Reyes, Javier Sardá y el Racing de Santander. Y, muy especialmente, Vicente del Bosque, un embajador de excepción. Sobre él, dice Juan Carrión:

Le escribí un mensaje a Vicente del Bosque y me respondió diciendo que no podía acudir a Totana, pero que se ofrecía a ir en otro momento y a colaborar en lo que fuese necesario. Al día siguiente, ya estábamos en su casa grabando un vídeo en el que nos mostraba su apoyo. Ese apoyo se mantuvo un año después en el Día Mundial y cuando nos acompañó en el Senado.

Las cifras hablan claramente del resultado de la campaña: más de 800 impactos en medios de comunicación, 11.633 reproducciones del vídeo oficial de la campaña, 2400 marquesinas con publicidad incorporada, y *trending topic* de las enfermedades raras el día 29 de febrero de 2012. A ellos, ha de sumarse la intensa actividad desarrollada por las distintas Delegaciones de FEDER en los días anteriores y posteriores al 29 de febrero: charlas, ruedas de prensa, reuniones científicas, jornadas, carreras populares, mercadillos solidarios, eventos deportivos, etc. (FEDER, 2012:18-19). El Consejo General del Poder Judicial acogió en 2012 el Acto Oficial del Día Mundial, con la presencia de SAR la Princesa de Asturias.

Por lo que hace referencia al SIO de FEDER, el número de consultas atendidas en 2012 ascendió a 2.314. Estuvieron relacionadas con 459 patologías distintas. Las intervenciones realizadas fueron 3892 y se orientaron hasta 658 personas para que encontraran una asociación de referencia. El 80% de las personas que contactaron eran afectadas por enfermedades poco frecuentes o familiares. El 20% restante fueron profesionales sanitarios y sociales (FEDER, 2012:25).

El año 2012 terminó con 233 entidades adheridas a la Federación. Y con la publicación de un nuevo Informe, titulado *Por un modelo sanitario para la atención a las personas con Enfermedades Raras en las Comunidades Autónomas. Estudio ENSERio2*, que apareció publicado en febrero de 2013. Se contó para su elaboración con la asistencia técnica de Intersocial y con el apoyo de la Obra Social de Cajamadrid y Fundación ONCE.

El año 2013 terminó con 250 asociaciones federadas. El SIO atendió 3085 consultas correspondientes a 534 patologías. El equipo del Servicio realizó 4925 actuaciones. FEDER, además, recibió la Condecoración de la Orden Civil de la Solidaridad Social y fue nominada a los Premios Príncipe de Asturias a propuesta del Consejo General de Colegios Oficiales de Farmacéuticos (CGCOF) y con avales muy significativos. Y siguió apostando por las mismas líneas de trabajo de años anteriores: responsabilidad, formación, reivindicación e internacionalización. Unas líneas que le valieron la consecución del Sello de Compromiso hacia la Excelencia Europea 200+, otorgado por el Club de Excelencia en Gestión. Este año, además, fue considerado *Año Nacional de las Enfermedades Raras*. Ese valor añadido se hizo notar especialmente en el Día Mundial, en el que FEDER identificó hasta 1000 impactos en medios de comunicación, 126 de ellos en televisiones nacionales y autonómicas. FEDER consiguió que se le cediesen 3554 marquesinas por toda España y su página recibió durante la Campaña 32.540 visitas. El humorista gráfico Antonio Fraguas 'Forges' ayudó dedicando una de sus viñetas al Día Mundial y de nuevo se pudo contar con Vicente del Bosque como embajador. El Senado apoyo una vez más la causa de las personas con enfermedades poco frecuentes cediendo su sala de plenos y doña Letizia, con su presencia, mostró una vez más que su implicación era de largo recorrido. Como en años anteriores, las Delegaciones de FEDER organizaron numerosos eventos paralelos.

El presidente de la Federación, Juan Carrión, al comienzo de su presentación de la *Memoria* de 2013, escribe lo siguiente:

El pasado año 2013 ha sido muy especial para la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). Ha sido especial por lo mucho que hemos realizado y también por haber podido compartir con las asociaciones momentos inolvidables. Permittedme que mencione, al menos, dos: por un lado, la declaración por parte del Ministerio de Sanidad, Servicios

Sociales e Igualdad del *Año Español de las Enfermedades Raras*; y por otro, el impulso internacional que nuestra Federación ha protagonizado gracias a la constitución de la *I Alianza Iberoamericana de Enfermedades Poco Frecuentes* (ALIBER), que tengo el gran honor de presidir. Ambos eventos marcarán, sin duda, nuestro futuro próximo (pág.2).

La directora, Claudia Delgado, recuerda en relación al Año Nacional la importancia de que el decir y el hacer se adecuen en la actuación política:

Desde la Federación Española de Enfermedades Raras consideramos que hacen faltan mayores acciones que acompañen las buenas intenciones expresadas en el 2013. Necesitamos pasos en firme de la Administración para responder ante las necesidades de acceso en equidad al diagnóstico, tratamientos, terapias y cuidados especializados. Necesitamos que éste sea el reto de todos. Necesitamos que las respuestas lleguen de forma coordinada sanitaria y socialmente, porque las personas necesitan que se garantice su derecho a vivir en igualdad de oportunidades (2013:3).

De ahí la elaboración de 13 propuestas para 2013 por parte de FEDER. Fueron las siguientes:

1. Que las Enfermedades Raras, siendo enfermedades crónicas y de interés prioritario en Salud Pública, tengan un marco jurídico y administrativo que garantice la protección de los derechos (sociales y sanitarios) de las personas.

2. Que se exima del copago a las familias con ER.

3. Que se impulsen medidas concretas para asegurar el acceso en equidad a medicamentos de uso vital para las familias con ER (medicamentos huérfanos, medicamentos coadyuvantes, productos sanitarios y cosméticos).

4. Que se publique el Mapa de Unidades Clínicas de Experiencia (UEC) en ER que existen en España.

5. Que se acrediten al menos diez Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) para ER en el Sistema Nacional de Salud en 2013, dotando a estas unidades de financiación suficiente para garantizar su calidad y sostenibilidad.

6. Que se impulse tanto la investigación en ER a través de los Centros, Servicios y Unidades de Referencia, como el Registro Nacional de ER.

7. Que se establezca y publique la ruta de derivación para garantizar la efectiva atención de las familias con ER en cualquier punto de la geografía española.

8. Que se establezcan en todas las CCAA Unidades Multidisciplinares de Información, Seguimiento, Control y Atención General a las personas con ER, con el fin de garantizar la atención real y efectiva de todos los afectados por ER, eliminando las situaciones de desigualdad existentes hoy en día.

9. Que se incluyan en la Estrategia Nacional de ER las propuestas e indicadores del Informe EUROPLAN, mejorando así su incidencia real en las personas con ER.

10. Que se garantice la atención a las personas con ER que requieran su traslado a otro Estado Miembro, cuando sea preciso, a través de la Directiva de Movilidad Sanitaria Transfronteriza.

11. Que se utilice por parte del Gobierno Español la Clasificación Internacional del Funcionamiento de la Discapacidad y de la Salud, liderando el IMSERSO la homogeneización de los criterios de valoración de la discapacidad en las ER en las CCAA. Por otro lado, es urgente que se tomen medidas que agilicen los trámites en materia de Dependencia para las personas afectadas por ER.

12. Que se impulse la escolarización del alumnado con enfermedades poco frecuentes en los centros ordinarios, incorporando recursos educativos y de asistencia sanitaria, y se fomente la creación de protocolos de actuación conjunta entre centros educativos y hospitales.

Y 13. Que se asegure la inclusión laboral mediante la flexibilización de los horarios y la adaptación de las condiciones laborales y de la ubicación del puesto de trabajo.

Como hemos ido viendo a lo largo de este recorrido histórico, un objetivo fundamental para FEDER ha sido siempre la participación en redes internacionales de colaboración en el ámbito de las EPF, y también su promoción. A la intensa participación que, durante todos estos años,

ha tenido en EURORDIS (Rare Disease Europe), hay que sumar ahora, en efecto, el papel promotor que ha asumido, como decía su presidente en el texto reproducido anteriormente, para generar una plataforma iberoamericana de asociaciones y federaciones de asociaciones vinculadas a las EPF.

Personas de Iberoamérica se ponían en contacto con nosotros y pensábamos que había que conocerse y generar un marco de trabajo conjunto. Se creó entonces ALIBER para dar voz a 43 millones de personas (Juan Carrión).

Como dijimos en otro momento de este trabajo, entre los días 14 y 18 de octubre de 2013, en efecto, se celebró en Totana (Murcia) el *Primer Encuentro Iberoamericano de Enfermedades Raras*, dirigido a profesionales y a representantes de asociaciones, y organizado por la Asociación D'Genes y por la Federación Española de Enfermedades Raras. Participaron los siguientes colectivos: Federación Colombiana de Enfermedades Raras (FECOER), Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes (FADEPOF), Asociación Todos Unidos Enfermedades Raras de Uruguay (ATUERU), Asociación Venezolana de Pacientes con Enfermedades Lisosomales (AVEPEL), Fundación CRONICARE de Colombia, Fundación Ecuatoriana de Pacientes con Enfermedades de Depósito Lisosomal (FEPEL-DASHA), Federación Mexicana de Enfermedades Raras (FEMEXER), Grupo Argentino de Ayuda al Paciente con Enfermedades Raras (GADAPER), Asociación Colombiana de Pacientes con Enfermedades de Depósito Lisosomal (ACOPEL), Organización Mexicana de Enfermedades Raras (OMER), Asociación Paulista de Mucopolisacaridosis y Enfermedades Raras (AMPS e Rarissimas) de Brasil, Federación de Enfermedades Raras de Portugal (FEDRA), Servicio de Información y Orientación de Guatemala, y Fundación Augusto Turenne de Uruguay. El impacto geográfico del Encuentro fue, como puede apreciarse, muy alto. Y puede imaginarse, de igual manera, el gran trabajo de gestión que este evento supuso para D'Genes y para FEDER.

Sin duda, el desarrollo de un movimiento internacional es determinante para conseguir mejoras sólidas y duraderas en la situación diagnóstica, en la búsqueda de tratamientos y en el desarrollo de medidas que logren hacer más equitativo el acceso a recursos socio-educativos o psico-educativos, y que permitan, igualmente, promover mensajes

menos discriminatorios y más positivos con respecto a las personas con EPF y sus familiares a través de los medios de comunicación. Y en ese movimiento internacional hay que ir haciendo redes cada vez más amplias. De estos eventos, han de salir conclusiones y decisiones. Es decir, la palabra ha de ir acompañada por la acción. Tras la firma por parte de todos los asistentes de la *Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras* (ALIBER) y la constitución de su primera Junta Directiva, se generó un clima de cooperación que habrá de ser el que marque el futuro trabajo de todos los colectivos implicados.

Es importante conseguir proyectos conjuntos entre España e Iberoamérica y es esencial que los modelos de trabajo positivos se conozcan para que puedan exportarse de unos países a otros. De igual manera, hemos de conocer las experiencias negativas, para eliminarlas y ofrecer propuestas alternativas. El éxito (siempre relativo y siempre mejorable, claro está) de este tipo de trabajo cooperativo ha de servir al resto de asociaciones de países que puedan estar en un punto más inicial del proceso de visibilización de las EPF y de la consecución de progresos legislativos, sanitarios y sociales; siempre partiendo del hecho de que las estructuras sanitarias son muy diversas y una misma solución o un mismo modelo de trabajo y colaboración no es viable en todos los contextos geográficos.

En noviembre de 2014, se celebró en Moita (Portugal) el *Segundo Encuentro Iberoamericano de Enfermedades Raras*, organizado por la Federación de Enfermedades Raras de Portugal (FEDRA). El viernes 7 el Encuentro fue clausurado con la presencia de Su Majestad la Reina Letizia.

Las asociaciones de pacientes y en general los movimientos sociales no siempre perciben la importancia de la vinculación de esta causa con las universidades. Así es, uno de los problemas que, en nuestra opinión, sigue habiendo es el de la vinculación directa de las universidades españolas con las EPF. Para la observación e investigación de la realidad y para la identificación de buenas y malas prácticas, así como para la propuesta de pautas y esquemas de consolidación o de cambio de esas prácticas, los grupos de investigación universitarios pueden ser una herramienta sumamente útil para el movimiento asociativo de las ER. No en vano, a esos grupos universitarios se les pide

cada vez más que desarrollen un trabajo de transferencia de sus investigaciones. En realidad, la transferencia tiene, naturalmente, una doble dirección. Lo ideal, en efecto, es que la universidad proyecte su trabajo hacia la sociedad pero, a la inversa, la sociedad tiene que hacer saber a la universidad por dónde van sus prioridades. La Federación Española de Enfermedades Raras ha dado un importante paso en este sentido, vinculando el Observatorio de las Enfermedades Raras (OBSER) al Grupo de Investigación Estudios Críticos de la Comunicación (ECCO) y al Centro de Investigación en Comunicación y Sociedad (CySOC) de la Universidad de Almería. El compromiso de ECCO y del CySOC fue hacerse cargo durante los años 2013 y 2014 y que a partir de 2015 el proyecto comenzara a rotar por otras universidades implicadas en el análisis de las enfermedades poco frecuentes. Desde enero de 2015, el proyecto está asociado a la Universidad Cardenal Herrera de Valencia.

El OBSER ha servido para identificar buenos y malos modelos en los siguientes ámbitos preferentemente: educativo, socio-sanitario, político y de los medios de comunicación.

Destacamos a continuación algunos de los materiales generados por el OBSER en este período, y también algunas de las actividades organizadas.

Hay cuatro Informes en torno a la representación de las enfermedades poco frecuentes en los medios de comunicación, siguiendo, en parte, el modelo de estudio cualitativo y cuantitativo utilizado en un informe anterior sobre este mismo tema (Bañón et *als.* 2011):

- *Medios de Comunicación y Enfermedades Poco Frecuentes. Informe 2012-2013.* (Murcia, Diego Marín, 2014. En prensa).
- *Medios de Comunicación y Enfermedades Poco Frecuentes. Informe del primer trimestre de 2014.*
- *Medios de Comunicación y Enfermedades Poco Frecuentes. Informe del segundo trimestre de 2014.*
- *Medios de Comunicación y Enfermedades Poco Frecuentes. Informe del tercer trimestre de 2014.*

El OBSER también ha elaborado los informes *Educación y Enfermedades Poco Frecuentes. Análisis y propuestas de trabajo* (Murcia, Diego Marín Editores. 2014. ISBS 978-84-16165-23-0. Libro en formato digital), un complemento al trabajo ya desarrollado en la Fundación FEDER (Vasermanas y Frega, 2012) y en el denominado ‘Programa educativo de FEDER’. Y *Política Social y Enfermedades Poco Frecuentes* (Murcia, Diego Marín, 2014. En prensa).

En todos estos trabajos han participado investigadores de la Universidad de Valencia, de la Universidad Cardenal Herrera, de la Universidad de Barcelona y de la Universidad de Almería. Estos investigadores también han elaborado artículos científicos sobre enfermedades poco frecuentes que han sido publicados en revistas de impacto con la finalidad de dar a conocer este tema entre las comunidades científicas, así como para mejorar la presencia de FEDER en contextos universitarios (*Culture, Language and Representation, Sociocultural Pragmatics, Tonos Digital*, etc.). Se han ocupado, igualmente, de la detección de experiencias innovadoras y de la difusión de buenas prácticas, realizando traducciones de materiales procedentes de otras asociaciones, organismos o instituciones y desarrollando, junto a centros educativos, congresos escolares como experiencia innovadora. Destaca, en este sentido, el *I Congreso Escolar Internacional sobre Enfermedades Poco Frecuentes*, celebrado los días 24 y 25 de enero de 2014. Fue inaugurado por S.A.R. la Princesa de Asturias. Tuvo un alto impacto en medios de comunicación y servirá como modelo para próximos congresos. Del Congreso han surgido materiales innovadores que servirán para divulgar más y mejor las EPF en contextos educativos (cómic, mural, entrevistas, etc.). Para facilitar el acceso a los contenidos y a los resultados del Congreso, el OBSER ha elaborado la siguiente página de Internet: <http://www.congresoeducaepf.es>. Ya se ha hecho pública la convocatoria para la realización del *II Congreso Escolar sobre Enfermedades Poco Frecuentes* para su celebración en el año 2015.

En otro orden de asuntos, se ha intensificado la presencia del OBSER de FEDER y de las EPF en cursos y congresos nacionales e internacionales. Dos de los investigadores del OBSER han coordinado un seminario sobre Discurso y Salud dentro del *Simposio Internacional sobre Discurso y Sociedad* celebrado en la Universidad de Sevilla los días 15 y 16 de mayo de 2014. Con esta coordinación el OBSER de

FEDER tuvo una importante difusión internacional. Además, las enfermedades poco frecuentes fueron objeto de análisis en dos de las comunicaciones presentadas en el seminario. El Director del OBSER participó en el curso de verano diseñado por la Universidad de Burgos y el CREER: *Atención sociosanitaria y educativa en enfermedades raras* (14 al 16 de julio de 2014) y ha participado como conferenciante en el *VIII Seminario Interdisciplinar* hablando sobre «Emoción y valoración en las enfermedades poco frecuentes» (Universidad de Alicante). Además, ha sido el encargado de impartir la ponencia plenaria del *Ist IULMA International Seminar: Discourse in Health Settings*, titulada «El discurso sobre las enfermedades poco frecuentes» (28 de noviembre de 2014 en la Universidad Jaume I de Castellón).

Otro de los objetivos del OBSER ha sido fomentar el trabajo de visibilización y de búsqueda de financiación. En este sentido, podemos destacar la *I Carrera Solidaria por las Enfermedades Poco Frecuentes* (Almería, 8 de junio de 2014), realizada gracias a la implicación de la Asociación de Madres y Padres de La Salle de Almería. O la presencia en la *Noche Europea de los Investigadores* presentando el trabajo desarrollado por el Observatorio en el marco del CySOC de la Universidad de Almería. El evento tuvo lugar el 26 de septiembre de 2014 en la Delegación del Gobierno de la Junta de Andalucía en Almería.

No menos importante ha sido la tarea de fortalecimiento de las enfermedades raras como tema incorporado a los contenidos curriculares universitarios. Dentro de la asignatura ‘Salud y Análisis crítico de la comunicación’ (Máster oficial en Comunicación Social, UAL, cursos 2013-2014 y 2014-2015) se incluyó un módulo específico sobre enfermedades poco frecuentes. En ese módulo participaron como profesores, además del Director del OBSER, Juan Carrión, Manuel Armayones, Iliana Capllonch y Josep Solves. El módulo se desarrolló en enero de 2014 y en enero de 2015. Dentro de la asignatura ‘Análisis crítico del discurso en español’ (Grado en Filología, UAL, curso 2013-2014 y 2014-2015) se incluyó igualmente un módulo sobre enfermedades poco frecuentes. Tuvo lugar en abril y mayo de 2014 y de 2015.

Finalmente, el OBSER ha desarrollado en estos dos años labores de asesoramiento externo (por ejemplo, con la Agencia EFE) e interno, participando en la revisión de textos, colaborando en la elaboración de cuestionarios, orientando en el diseño de congresos o preparando intervenciones públicas de miembros de la Junta Directiva de FEDER.

2.1.4. Se ha hecho mucho, pero queda mucho por hacer (desde 2015)

En los tres epígrafes anteriores hemos podido ver el rápido crecimiento de la Federación Española de Enfermedades Raras; un crecimiento basado en la acción político-institucional y también en un modelo de trabajo colaborativo con los distintos agentes implicados en el debate social sobre la salud y la enfermedad en España. La colaboración no significa la inexistencia de discrepancias. Más bien todo lo contrario. La Federación ha sido cada vez más escuchada y, muy probablemente, en esa mejora de acceso a los foros más importantes han influido la cada vez más sólida presencia de asociaciones de personas con enfermedades poco frecuentes en el proyecto, la vinculación de portavoces con prestigio, la búsqueda de aliados internacionales y la existencia de un grupo de profesionales motivados y cada vez mejor preparados.

Podría decirse que FEDER ha tenido una actividad intensa en estos quince años. Hay que mantener las líneas de trabajo exitosas.

- “Yo creo que FEDER sí ha cumplido las expectativas. Saber más de las ER en general ha sido muy importante para mí” (Milagros Jiménez).
- Ahora el que exista la posibilidad de decir que es una de las ‘enfermedades raras’ ayuda a la gente a situarla y a nosotros a explicar” (Milagros Jiménez).
- “Al principio, las ER estaban estigmatizadas. Ahora está dentro de la sociedad. Las familias se sienten cada vez más orgullosas de decir que forman parte de este movimiento. Del estigma de la rareza se ha pasado al valor de lo extraordinario. Ahora, hablar de enfermedades raras es hablar de historias de fuerza, superación y lucha” (María Tomé).

Pero también hay que hacer una previsión de futuro que incluya la mirada crítica hacia todo lo que queda pendiente. En el capítulo 3, “Conclusiones y Propuestas”, haremos referencia a lo que el futuro ha de

deparar, según FEDER, si se quiere seguir progresando en la mejora de la situación de las personas con enfermedades poco frecuentes. En todo caso, en este apartado queremos acudir de nuevo a la voz de los protagonistas de nuestra historia:

Futuro incierto:

- “No hay que dormirse en los laureles. Si miramos a nuestro alrededor, el futuro es incierto” (José Luis Torres).

El reto de la cohesión

- “El reto fundamental es mantener cohesionado el movimiento asociativo a nivel nacional e internacional” (Alba Ancochea).
- “Apostar durante 15 años por la unión, por asociaciones movilizadas y con un discurso cohesionado” (María Tomé).
- “Cohesionar al colectivo ha sido uno de los retos más importantes (...). Hay que estar cerca de las asociaciones” (Rosa Sánchez de Vega).

Normalización en la atención social y sanitaria

- “Hay una asignatura pendiente: la normalización de la atención en el sistema sanitario” (Rosario Fernández).
- “Que socialmente nos demos cuenta de que las ER están ahí y que tenemos derecho como cualquier otro ciudadano al acceso a cuidados y tratamientos, sea nuestra enfermedad rara o no. FEDER tiene que seguir luchando en esta línea” (Fuensanta Pérez).

Que los planes lleguen a la gente

- “Estamos lejos de que las personas sientan que están recibiendo beneficios. Se están elaborando políticas, pero hasta que esas políticas se implementan pasa mucho tiempo. Están muy bien en el papel. La velocidad de los pacientes no es la misma que la de la Administración” (Rosa Sánchez de Vega).
- “Yo creo que los primeros objetivos (mayor visibilidad, mayor concienciación para que haya rechazo, mayor información, mayor voz ante la Administración) se han conseguido. Ahora hace falta

una implementación de lo que está en las directivas y en los reglamentos” (Rosa Sánchez de Vega).

Que se acorten los plazos

- “Hace falta que la situación cambie rápidamente porque es lo que necesita el colectivo” (Juan Carrión).
- “Es una aspiración ir acortando esos plazos” (Rosario Fernández).
- “La gestión de los medicamentos sigue teniendo un proceso demasiado lento” (Moisés Abascal).
- “Queremos que los cambios sean lo más rápidos posibles porque estamos viendo necesidades a las que las Administraciones no están dando respuesta” (Juan Carrión).

Que se consiga una mejor formación de los profesionales

- “Aún queda mucho en formación del profesorado. En general, de formación de todos: médicos, profesores, etc.” (Rosario Fernández).

Que se mejore la legislación con respecto a las EPF

- “FEDER tiene que conseguir que se avance en legislación sobre ER y que se salven todos los obstáculos políticos que impiden a los enfermos acceder a los recursos” (José Luis Torres).

Estar más cerca de las asociaciones

- “Hay que aproximarse mucho a las asociaciones para que éstas vean que FEDER les incumbe. Hay que potenciar los servicios dirigidos a las asociaciones. Y que no hay un corte de información entre cuando las asociaciones se ven en foros y después. Hay que pensar en medidas concretas para las asociaciones. Esto lo agradecen mucho” (Rosario Fernández).
- La crisis que no cesa. Fondo común. Financiación
- “Hay países como Francia, en donde tienen un fondo nacional, un presupuesto, para acceder a medicamentos huérfanos. Así, la accesibilidad es mayor porque no depende el presupuesto del hospital. Hay comités fármaco-económicos que pueden llegar a

cambiar el acceso a un tratamiento recomendado por médicos” (Moisés Abascal).

- Manuel Pérez insiste también en la importancia de ese fondo nacional para cubrir los gastos de medicamentos huérfanos. “Son medicamentos muy caros (...). Después de dar muchas vueltas y hablar con mucha gente, lo mejor es ese fondo. La presión que tiene el enfermo es enorme. Y la respuesta que recibe es que no hay dinero suficiente. Antes, había una patología sin tratamiento; ahora, hay tratamientos, pero no hay acceso porque es caro. Ese círculo vicioso hay que romperlo”.
- “Hubo unos años (2008-2011) que realmente se le dio importancia a la investigación en ER. Había becas, había inversión, parecía que había algo que se estaba cocinando y que te daba esperanzas. Con la crisis, la cosa se ha quedado un poco ahí” (Isabel Calvo).
- “En esta situación de crisis, incluso hemos puesto en marcha una convocatoria propia para ayudar económicamente” (Juan Carrión).
- “La primera terapia génica fue con el dinero de una telemaratón francesa. Un impulso tremendo. En España, sería ideal que fuese un telemaratón anual, gobierne quien gobierne. Si los políticos ven que la sociedad está sensibilizada en un tema, actúan. No necesariamente tienen que ser fondos públicos, sino fondos del público” (Moisés Abascal).
- “Con respecto al 98-99, la situación ha mejorado, pero debería de haber mejorado más. Ha influido mucho la crisis” (Isabel Calvo).
- Francesc Valenzuela tiene otra mirada: “Ahora hay mucha gente interesada en enfermedades raras y que, a pesar de la crisis, han mantenido su interés”.

Política y ER. Presión a las Administraciones

- Las ER no entienden de partidos políticos, de colores políticos. Todos tenemos que remar en una misma dirección. De haber sido un colectivo olvidado e invisible ha pasado a ser un colectivo sobre el que la sociedad ya tiene una concepción general y las Administraciones nos van teniendo en cuenta (Juan Carrión).

- “Siempre hemos pensado que es la administración quien tiene que interesarse por la enfermedad, en general, sea rara o no. Las asociaciones tenemos que preocuparnos para que la Administración se mueva. Y es el conjunto de las asociaciones de FEDER quien puede hacer eso para conseguir recursos, pero sobre todo investigación. Atajar el problema es mejor que intentar ponerle parches” (Francesc Valenzuela).
- “Nos queda enfrentarnos (aunque el reto sea duro) a los políticos, recordar que tienen que legislar y a favor de los ciudadanos” (Elena Escalante).

Ruta de derivación y valoración de discapacidad

- “facilitar la derivación interhospitalares e interautonomías” (Alba Ancochea).
- “que permita atender a los pacientes al margen de donde resida. O establecer criterios homogéneos para hacer una valoración de discapacidad en todas las comunidades” (Juan Carrión).

Fundación FEDER

- “FEDER y Fundación FEDER deben de ir unidos. La Fundación tiene como objetivo este asunto, el de la investigación. Vamos a intentar que la fundación esté cerca de proyectos de las asociaciones. Hay 53 asociaciones que están trabajando en proyectos y queremos ayudarlos para la sostenibilidad de esos proyectos” (Juan Carrión).

Redes sociales

- El futuro también supone apostar decididamente por las redes sociales, para poner en contacto a las personas y a las asociaciones para recaudar fondos. También para buscar respuestas por parte de pacientes que “ahora quieren saber más y conocer qué se les puede ofrecer desde el punto de vista de tratamientos” (Manuel Armayones). “Eso hace que pasemos a un modelo más activo” (Manuel Armayones).

2.2. COMPOSICIÓN Y ACTIVIDADES DEL TEJIDO ASOCIATIVO DE FEDER

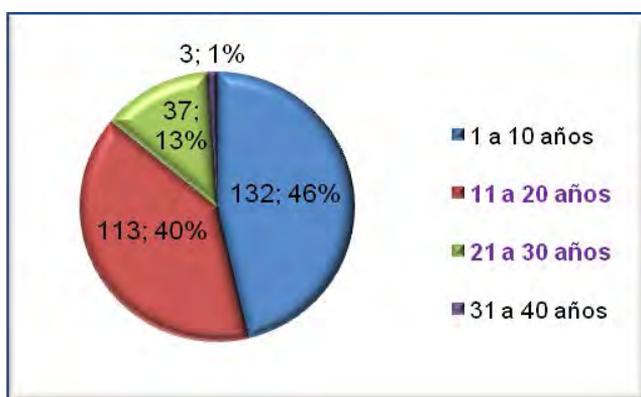
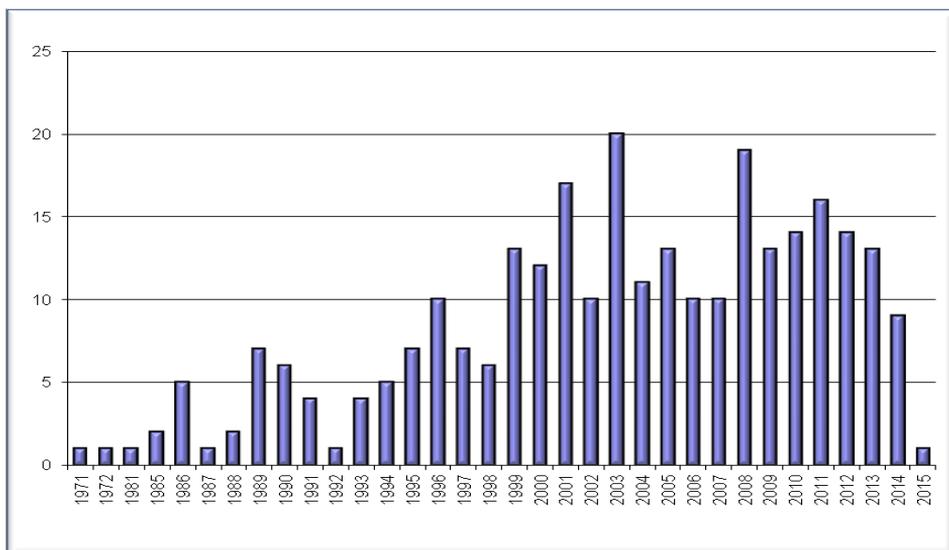
Desde el inicio de su actividad, FEDER ha asumido el papel de dinamizador del movimiento asociativo en enfermedades raras y ha ofrecido a este sector un programa de apoyo y seguimiento que proporciona atención desde distintas áreas de intervención y que se plasman en la Cartera de Servicios de la Federación. Esta cartera ha sido desde siempre muy dinámica pues fue adaptándose a las necesidades que exigían los socios y al desarrollo que FEDER podía implementar con los recursos económicos y humanos disponibles.

FEDER ha recorrido un largo camino hasta llegar al reconocimiento actual por parte de pacientes, asociaciones, plataformas sociales, sector socio-sanitario y Administración. De hecho, podemos decir que se trata de una de las principales plataformas sociales en España y en Europa. Pero ¿quiénes son y cómo están conformadas estas entidades? Analizaremos a continuación datos significativos del movimiento asociativo federado a partir de un cuestionario diseñado en octubre de 2013 por el técnico del Departamento de Gestión Asociativa (*Anexo 2*). Inicialmente, fue propuesto para actualizar los datos de los socios de FEDER y evaluar el grado de satisfacción con respecto a los servicios que la Federación presta a sus entidades. En un primero momento, además, el cuestionario se distribuyó a 5 entidades para que fuese testado por ellas: Asociación de Enfermedades Raras D'Genes, Asociación de Familiares y Afectados de Lipodistrofias, Asociación Lowe-España, Mucopolisacaridosis España y la Asociación Española de Enfermos de Glucogenosis. Una vez realizada la evaluación y la revisión del cuestionario por parte de estas asociaciones, el documento fue validado por el Observatorio de Enfermedades Raras de FEDER y distribuido al resto de entidades. El cuestionario fue contestado por 129 entidades, un 49,4% de los socios. Las respuestas recibidas han servido para realizar el trabajo de descripción e interpretación, si bien, en algunos casos, hemos contrastado algunos datos con fuentes complementarias (páginas de las asociaciones y consultas telefónicas con sus representantes).

2.2.1. Antigüedad en la gestión asociativa de los socios

El 46% de las entidades adheridas a FEDER está formado por entidades jóvenes que cuentan con menos de 10 años de gestión. El segundo grupo lo constituyen las entidades que cuentan con hasta 20 años de gestión (*Gráficos 1 y 2*).

Gráficos 1 y 2. Antigüedad en la gestión asociativa de los socios



Fuente: Información del Departamento de Gestión Asociativa de FEDER

La Federación Española de Hemofilia (constituida en 1971) y la Asociación Catalana de Espina Bífida e Hidrocefalia (constituida en 1972) son las dos entidades federadas que cuentan con más años de experiencia. A modo de ejemplo, véanse a continuación los 20 colectivos con más antigüedad (*Tabla 2*):

Tabla 2. Entidades con más antigüedad

Nº SOCIO	ENTIDAD	AÑO CONST.
277	Federación Española de Hemofilia	1971
212	Asociación Catalana de Espina Bífida e Hidrocefalia	1972
252	Asociación de Disminuidos Físicos de Molina de Segura	1981
66	Asociación para Problemas de Crecimiento	1985
214	Asociación de Fibrosis Quística de la Comunidad Valenciana	1985
6	Asociación Andaluza de Fibrosis Quística	1986
39	Asociación Madrileña Contra la Fibrosis Quística	1986
99	Asociación Bizkaia Elkarte Espina Bífida e Hidrocefalia	1986
189	Asociación de Fenilcetonúricos y OTM de Madrid	1986
308	Asociación de Fibrosis Quística de Euskadi	1986
101	Asociación de Hemofilia de la Comunidad de Madrid	1987
30	Associació d' Afectats per Retinosis Pigmentaria a Catalunya	1988
109	Retina Comunidad Valenciana. Asociación de afectados por retinosis pigmentaria	1988
29	Associació Catalana de Fibrosi Quística	1989
83	Asociación Española para Pacientes con Tics y Síndrome de Tourette	1989
106	Asociación de Corea de Huntington Española	1989
143	Federación Española de Fibrosis Quística	1989
163	Asociación de Retinosis Pigmentaria de Andalucía	1989
203	Asociación Retina Madrid	1989
207	Asociación Retina Asturias	1989

Fuente: Información del Departamento de Gestión Asociativa de FEDER

El listado completo puede verse en el Anexo 3.

El análisis de las fechas de creación de las entidades que conforman el tejido asociativo en enfermedades raras actualmente representado en FEDER, muestra que el movimiento asociativo tenía una actividad consolidada con anterioridad a la constitución de la Federación en 1999. En efecto, 72 entidades representantes de patologías

minoritarias -un 26% del total actual de miembros- habían surgido antes de la creación de FEDER. De esto puede desprenderse que lo que aporta la creación de FEDER, entonces, es la oportunidad de comenzar a pensar en común, de unificar esfuerzos, de plantear líneas comunes de trabajo.

202 miembros de FEDER, es decir el 74% restante de las entidades adheridas, surge una vez creada FEDER.

En este punto es preciso mencionar el papel motivador y de acompañamiento de FEDER ya que uno de sus grandes logros fue posibilitar la fundación de muchas entidades lideradas por socios individuales o por las redes de pacientes que se forman a través del Servicio de Información y Orientación (SIO) de FEDER y del Dpto. de Gestión Asociativa. En el periodo 2000-2014, FEDER orientó la constitución de 105 entidades.

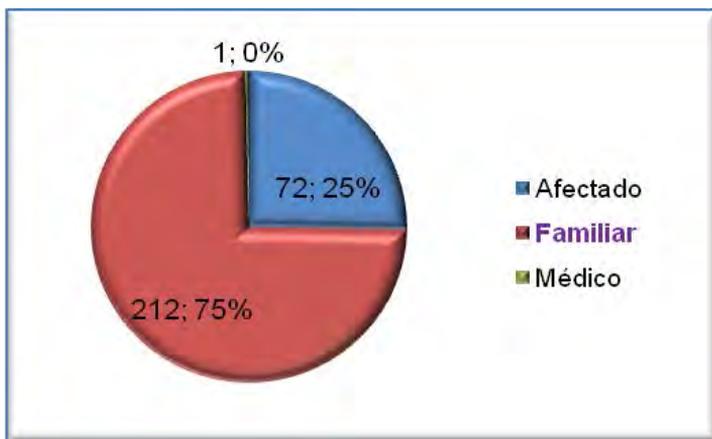
La labor de ambas áreas de trabajo consiste en apoyar a las personas o redes de pacientes interesadas en fundar nuevas entidades representantes de patologías minoritarias orientando en los pasos y trámites que requiere la inscripción y, una vez creada e inscrita la entidad, colaborar en las primeras gestiones de la entidad creada.

En el año 2014 se han brindado asesorías en creación de entidades en patologías como la Trisomía 12p; el síndrome de Turner; el síndrome de DID8PTER o Coffin Lowry.

2.2.2. Liderazgo de las entidades miembros

El 74% de los representantes de las entidades que componen FEDER son familiares de afectados en enfermedades raras, mientras que el 25 % los constituyen los propios afectados que forman parte activa del movimiento asociativo. Tan sólo el 1% (2 entidades miembros) están presididas por profesionales médicos (*Gráfico 3*).

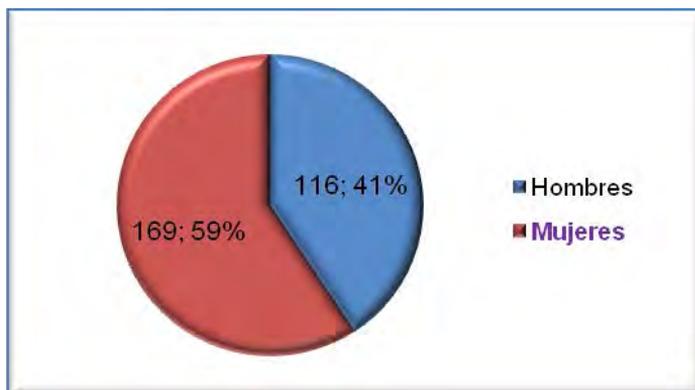
Gráfico 3. Liderazgo de las entidades miembros (I)



Fuente: Información del Departamento de Gestión Asociativa de FEDER

169 entidades federadas son lideradas por mujeres. Son ellas quienes asumen prioritariamente las presidencias del movimiento asociativo en EPF (*Gráfico 4*).

Gráfico 4. Liderazgo de las entidades miembros (II)



Fuente: Información del Departamento de Gestión Asociativa de FEDER

Las 285 entidades que constituyen FEDER aportan una fuerza asociativa de 83.419 personas afectadas por enfermedades poco frecuentes y familiares.

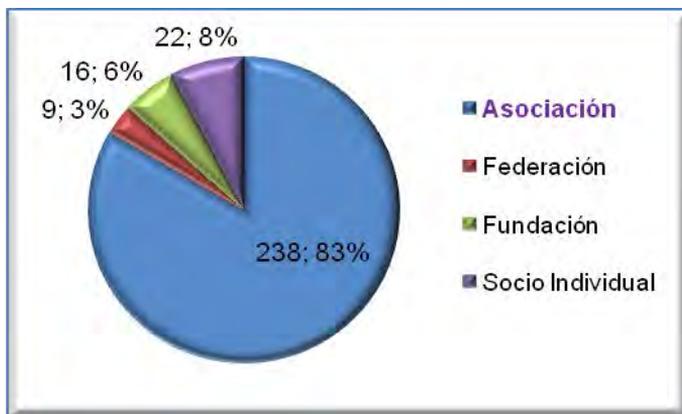
2.2.3. Tipología de entidades que forman FEDER

FEDER nace con la misión de integrar en su seno a entidades españolas que tuvieran como fin la ayuda y promoción a los afectados por enfermedades raras o poco frecuentes. En su misión de dar cabida a todos los afectados por ER, FEDER no sólo acoge asociaciones y federaciones sino que abre su acción a fundaciones de enfermedades raras. Asimismo, apostando por la representatividad de los pacientes que, por tener patologías muy minoritarias, no tienen entidad de referencia, admite como socios a personas individuales que desempeñan una importante labor de generación de contactos entre pacientes.

La primera federación en ingresar en FEDER fue la Federación ASEM en el año 2001, mientras que la primera fundación en ingresar, la Fundación del Síndrome de Moebius, lo hizo en el año 2005. En el 2006 ingresó en FEDER el primer socio individual, el representante del síndrome de Budd Chiari.

La figura más representativa es la de las asociaciones (83%), seguida de socios individuales (8%), fundaciones (6%) y federaciones (3%) (Gráfico 5).

Gráfico 5. Tipología de entidades que forman FEDER



Fuente: Información del Departamento de Gestión Asociativa de FEDER

2.2.4. Evolución del crecimiento asociativo en FEDER

Desde su nacimiento, FEDER ha tenido un crecimiento exponencial, llegando a superar, muchos años, el 100% de crecimiento con respecto al año anterior. En el período 1999-2015, han formado parte de la FEDER 309 socios activos.

Tabla 3. Altas y bajas de FEDER (1999-2015)

AÑO	Altas	Crecim. acumulado	% de Altas	% de crecim anual	Bajas	Bajas acumuladas	% de Bajas	Entidades activas
1999	6	6	...		0	0	...	6
2000	10	16	167%	167%	0	0	0%	16
2001	22	38	220%	138%	0	0	0%	38
2002	16	54	73%	42%	0	0	0%	54
2003	16	70	100%	30%	0	0	0%	70
2004	13	83	81%	19%	0	0	0%	83
2005	15	98	115%	18%	0	0	0%	98
2006	24	122	160%	24%	0	0	0%	122
2007	21	143	88%	17%	2	2	1%	141
2008	21	164	100%	15%	4	6	4%	158
2009	22	186	105%	13%	1	7	4%	179
2010	18	204	82%	10%	2	9	4%	195
2011	15	219	83%	7%	5	14	6%	205
2012	31	250	207%	14%	3	17	7%	233
2013	23	273	74%	9%	6	23	8%	250
2014	24	297	104%	9%	0	23	8%	274
2015	12	309	50%	4%	1	24	8%	285
TOTAL	309							285

Fuente: Información del Departamento de Gestión Asociativa de FEDER

En ese mismo período, se han dado de baja 24 entidades como miembros de FEDER. 12 de estas entidades cursaron su baja por cierre de la entidad. El cese de actividades de estas entidades fue ocasionado principalmente por dos causas: la falta de relevo generacional y el escaso apoyo económico por parte de las Administraciones locales, regionales y estatales (*Tablas 4*).

Tabla 4. Causas de las bajas de entidades de FEDER

MOTIVO	Nº	%
Cierre entidad	12	50
Problemas económicos	3	13
Adhesión a otras entidades	4	17
Adhesión a FEDER como entidad	3	13
Desacuerdo con proyectos de FEDER	2	8
TOTAL	24	100

Fuente: Información del Departamento de Gestión Asociativa de FEDER

2.2.5. Mapa de distribución geográfica del movimiento asociativo en FEDER

Desde el año 2012 FEDER cuenta con socios en toda la geografía española, tanto en las Comunidades Autónomas como en las Ciudades Autónomas.

Las CCAA con mayor presencia de socios son Madrid (76 socios); Cataluña (47 socios); Andalucía (45 socios) y Comunidad Valenciana (29 socios) (*Ver Mapa 1*).

Mapa 1. Distribución geográfica de entidades de FEDER por CC.AA



**Mapa de distribución de los 285 socios de FEDER por CCAA
Dpto. de Gestión Asociativa de FEDER - enero de 2015**

La **Tabla 5** indica, más específicamente, los datos por provincias:

CCAA	Distribución		
	Provincias	Nº x Prov.	Nº CCAA
Andalucía	Almería	2	<p>Socios de FEDER en Andalucía</p>
	Cádiz	2	
	Córdoba	3	
	Granada	4	
	Huelva	1	
	Jaén	3	
	Málaga	9	
	Sevilla	22	
Aragón	Huesca	1	<p>Socios de FEDER en Aragón</p>
	Teruel	1	
	Zaragoza	6	

CCAA	Distribución		
	Provincias	Nº x Prov.	Nº CCAA
Asturias	Asturias	3	<p>Socios de FEDER en Asturias</p> 
Cantabria	Cantabria	2	<p>Socios de FEDER en Cantabria</p> 
Castilla la Mancha	Albacete	0	<p>Socios de FEDER en C. La Mancha</p> 
	Ciudad Real	2	
	Cuenca	0	
	Guadalajara	1	
	Toledo	3	
Castilla León	Ávila	0	<p>Socios de FEDER en Castilla y León</p> 
	Burgos	2	
	León	1	
	Palencia	0	
	Salamanca	1	
	Segovia	2	
	Soria	1	
	Valladolid	1	
	Zamora	0	
Cataluña	Barcelona	46	<p>Socios de FEDER en Cataluña</p> 
	Girona	1	
	Lleida	1	
	Tarragona	0	
Ceuta	Ceuta	1	<p>Socios de FEDER en Ceuta y Melilla</p> 
C. Valenciana	Alicante	6	<p>Socios de FEDER en C. Valenciana</p> 
	Castellón	1	
	Valencia	22	

CCAA	Distribución		
	Provincias	Nº x Prov.	Nº CCAA
Extremadura	Badajoz	6	Socios de FEDER en Extremadura 
	Cáceres	4	
Galicia	A Coruña	3	Socios de FEDER en Galicia 
	Lugo	0	
	Ourense	3	
	Pontevedra	2	
Islas Baleares	Islas Baleares	3	Socios de FEDER en Islas Baleares 
	Islas Canarias	3	Socios de FEDER en Islas Canarias 
Las Palmas de GC	3		
Sta. Cruz de Tenerife	1		
La Rioja	La Rioja	2	Socios de FEDER en La Rioja 
Madrid	Madrid	82	Socios de FEDER en Madrid 
Melilla	Melilla	2	Socios de FEDER en Ceuta y Melilla 
Murcia	Murcia	13	Socios de FEDER en Murcia 

CCAA	Distribución		
	Provincias	Nº x Prov.	Nº CCAA
Navarra	Navarra	4	 <p>Socios de FEDER en Navarra</p>
País Vasco	Álava	2	 <p>Socios de FEDER en País Vasco</p>
	Bizkaia	3	
	Guipúzcoa	1	

Fuente: Información del Departamento de Gestión Asociativa de FEDER

FEDER ha consolidado en el periodo 2002-2015 una estructura de funcionamiento basada en delegaciones que acompaña la gestión de las entidades de la zona, a la vez que propicia el trabajo de las líneas de acción política en el ámbito regional y que promueve el establecimiento de nuevas líneas de captación de fondos que contribuyen a la consolidación de esta estructura organizativa.

En el año 2002, se registran 4 delegaciones (Andalucía, Extremadura, Madrid y Cataluña). En el año 2005 se crea la delegación de Comunidad Valenciana, y en el año 2008 se registran las delegaciones de Murcia y de País Vasco (*Ver Mapa 2*).

Mapa 2. Evolución de las Delegaciones de FEDER



Fuente: Información del Departamento de Gestión Asociativa de FEDER

La situación actual de FEDER y el deseo de garantizar la sostenibilidad económica de las delegaciones en el ámbito regional ha propiciado que se crease en el año 2013 (y que se consolidase en 2014 y en 2015) una nueva figura de representación: la del “Coordinador de Zona”. Esta figura permite contar con representantes autonómicos en aquellas Comunidades Autónomas donde FEDER no dispone de una Delegación formal: Aragón, Asturias, Cantabria, Castilla la Mancha, Galicia, Navarra, Ceuta, Islas Baleares, Islas Canarias y Melilla.

En Castilla León es un miembro de la Junta Directiva de FEDER quien ejerce las funciones de Coordinador. La Rioja es la única CCAA en donde FEDER no tiene una estructura de representación definida aunque sí existe una entidad de referencia ubicada en la zona (*Ver Mapa 3*).

Mapa 3. Representantes y coordinadores de FEDER en España



Fuente: Información del Departamento de Gestión Asociativa de FEDER

2.2.6. Representación de patologías

FEDER representa de manera general a todas las patologías de baja frecuencia, estén o no codificadas. Pero no todas las patologías tienen entidades que las representen. Asimismo debemos recordar que son muchos los pacientes en espera de diagnóstico y que carecen, por tanto, de un nombre para la enfermedad que los aqueja. Actualmente están representadas en FEDER más de 630 enfermedades raras. Este número se corresponde con las patologías que los 285 socios de FEDER aportan a día de hoy (*Anexo 4: Listado de enfermedades poco frecuentes representadas en FEDER*). Este número se incrementa a más de 1720 si tenemos en cuenta las consultas realizadas por familiares, afectados y profesionales a FEDER y registradas en la base del Servicio de Información y Orientación de FEDER.

2.2.7. Actividades que desarrollan las asociaciones en FEDER

Las actividades de las entidades miembros de FEDER se centran básicamente en las siguientes:

- Atención a socios y familiares
- Encuentros anuales
- Difusión en distintos medios
- Campañas de Sensibilización
- Terapéuticas
- Grupos de Ayuda Mutua
- Participación en ferias
- Formación
- Ocio y tiempo libre

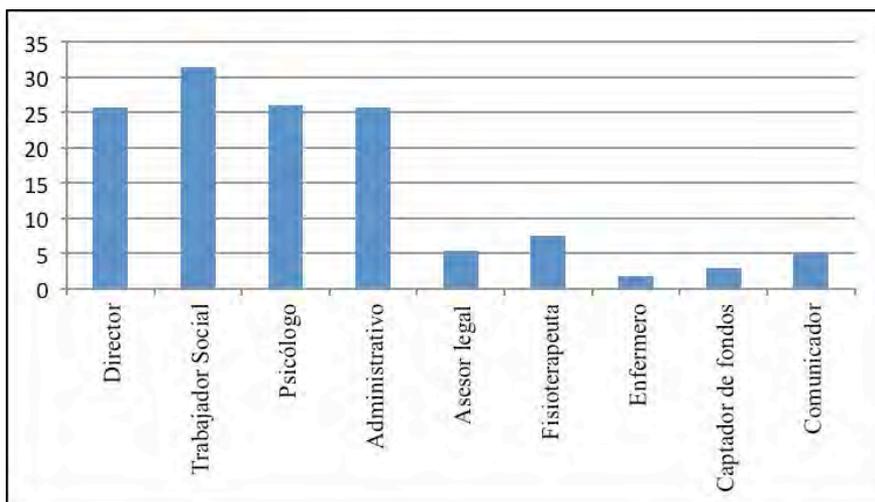
La labor de atención a afectados a través de pequeños Servicios de Información y Orientación es la actividad más desarrollada por las asociaciones FEDER. Las entidades que cuentan con psicólogos o con fisioterapeutas brindan servicios de segunda opinión, formación a profesionales en terapias específicas para la patología, atención directa al paciente y a familiares, acompañamiento hospitalario, etc.

La difusión de la patología, las campañas de sensibilización, la visibilidad en medios de comunicación, la puesta en marcha de páginas webs y redes sociales es una de las grandes actividades que realizan los socios. Al mismo tiempo que celebran sus asambleas generales anuales, una gran mayoría organiza actividades lúdicas, de convivencia y formativas, en las que participan no sólo afectados y familiares sino también profesionales relacionados con la patología.

2.2.8. Perfiles laborales representados en las entidades que conforman el tejido asociativo de FEDER

La escasa profesionalización del movimiento asociativo en enfermedades poco frecuentes es una constante ya que al ser muchas de ellas entidades pequeñas, tienen limitado el acceso a convocatorias de subvenciones públicas y privadas que les permitan contar con personal para las labores de atención. Esta realidad se refleja en los resultados, donde se puede ver que los porcentajes de contratación no superan, en ningún caso, el 35%.

Gráfico 6. Perfiles laborales más representativos



Fuente: Información del Departamento de Gestión Asociativa de FEDER

El perfil más contratado por entidades de ER es el de trabajador social (31%). Los puestos de psicólogo, director/gerente y administrativo se contratan en igual medida (26%). Las categorías “enfermero”, “otros” y “fisioterapeuta” son las que menos respuestas han obtenido. Entre los puestos que no se tienen contratados pero con los que se desearía contar, destacan el de captador de fondos, psicólogo, trabajador social y asesor legal. La falta de profesionalización se suple en muchas entidades con voluntariado.

2.2.9. Tipología de financiación que poseen las entidades que integran FEDER

Según los datos aportados por las entidades socios de FEDER, las vías de financiación del movimiento asociativo proceden de las aportaciones de los socios, de las donaciones particulares, de colaboraciones empresariales puntuales, de la captación de fondos por actividades, y de subvenciones privadas o públicas. En la actualidad, el tejido social ha tenido que reinventarse aumentando la realización de actividades de carácter benéfico y poniendo en marcha proyectos de *crowdfunding*, ante la situación de crisis y el escaso apoyo económico de las administraciones públicas y de las entidades privadas. La reducción

de subvenciones, en efecto, ha provocado que algunas entidades hayan tenido que reducir su marco de actuación y sus actividades, lo que ha repercutido muy negativamente en la calidad de vida de personas con enfermedades raras. En algunos casos, las asociaciones incluso han tenido que cerrar.

2.2.10. Federaciones de ER en España

La Federación Española de Enfermedades Raras es la organización de ámbito nacional más representativa de España. Está formada por 285 entidades miembros, 9 de las cuales son federaciones que aglutinan, a su vez, a más de 130 asociaciones de patologías de baja prevalencia. Podemos afirmar entonces que, a través de sus entidades de referencia, FEDER representa a más de 400 entidades de enfermedades raras (*ver tabla 6*).

Tabla 6. Federaciones de ER que forman parte de FEDER

Nº	ENTIDAD	SIGLA	Enlace web	Nº de entidades
1	Federación Andaluza de Asociaciones de Ataxia	Canf Cocemfe Ataxias Andalucía	www.ataxiasandalucia.org	8
2	Federación Española de Enfermedades Neuromusculares	Federación ASEM	www.asem-esp.org	23
3	Federación de Ataxias de España	FEDAES	www.fedaes.org	10
4	Federación Española de Asociaciones de Espina Bífida e Hidrocefalia	FEBHI	http://febhi.org	17
5	Federación Española de Fibrosis Quística	FedFQ	www.fibrosisquistica.org	14
6	Federación Española del Síndrome de X Frágil	FESXF	www.xfragil.org	13
7	Federación de Asociaciones de Retinosis Pigmentaria de España	FARPE	www.retinosisfarpe.org	11
8	Federación Gallega de Enfermedades Raras y Crónicas	FEGEREC	www.fegerec.es	11
9	Federación Española de Hemofilia	FEDHEMO	www.hemofilia.com	25

Fuente: Elaboración propia a partir de información del Departamento de Gestión Asociativa de FEDER

Existen en España 6 federaciones que trabajan en el ámbito de las EPC (*ver tabla 7*) y en relación a las federaciones destacamos los siguientes datos:

- Sólo existe una federación de ER de ámbito estatal: FEDER.
- Cataluña aporta dos federaciones, siendo la situación de ambas entidades es muy distinta: la Federació Catalana de Malalties Minoritàries, fundada en 2004, es una entidad activa que aglutina a 20 entidades de enfermedades raras, mientras que la Federació Catalana de malalties Poc Freqüents, fundada en 2005, no tiene actividad.
- La Federación Gallega de Enfermedades Raras y Crónicas es una federación que forma parte de FEDER y que representa a 11 entidades que están activas, siendo una organización referente en la comunidad gallega.
- La federación creada en Comunidad Valenciana no presenta actividad en la actualidad.

Tabla 7. Listado de Federaciones de ER en España

Nº	NOMBRE DE FEDERACIÓN	SIGLA	ÁMBITO	FUNDACIÓN
1	Federación Española de Enfermedades Raras	FEDER	Estatal	1999
2	Federación de Enfermedades Minoritarias y dependientes	FEMYD	Comunidad Valenciana	2003
3	Federació Catalana de Malalties Minoritàries		Cataluña	2004
4	Federació Catalana de Malalties Poc Freqüents	FCMPF	Cataluña	2005
5	Federación Gallega de Enfermedades Raras y Crónicas	FEGEREC	Galicia	2009
6	Federación Castellano-Manchega de Enfermedades Raras	FECMER	Castilla la Mancha	2010

Fuente: Elaboración propia a partir de información del Departamento de Gestión Asociativa de FEDER

2.2.11. FEDER y las alianzas internacionales

2.2.11.1. Alianzas de asociaciones de pacientes con Enfermedades Raras

Las enfermedades raras no entienden de razas, ni de países; pueden presentarse en cualquier etapa de la vida y en cualquier lugar del mundo. Se estima que afectan a 30 millones de personas en Europa y 42 millones de personas en Iberoamérica. Sólo con la unión vendrá la fuerza y la visibilidad de estas enfermedades que, tomadas de forma independiente, afectan a pocas personas. Desde un principio, FEDER vio la necesidad de unirse a otras entidades homólogas en otros países y de que sus asociaciones estableciesen contacto con otras similares que comparten sus mismos problemas y necesidades y buscan las mismas mejoras de diagnóstico, de tratamiento y de integración social y escolar. La información, la experiencia, la investigación y los pacientes son escasos y dispersos en el mundo y necesitan unión y coordinación. La información de calidad es escasa y difícil de encontrar, los profesionales con experiencia en enfermedades raras o que se dedican a éstas son pocos y tienen poco apoyo para desarrollar su trabajo. La investigación en enfermedades raras no se puede llevar a cabo si no se tiene un número considerable de pacientes, por lo que es necesario localizarlos e implicarlos bajo una estructura organizativa similar a una asociación. En ella, podrán también encontrar apoyo mutuo y fuerza para afrontar los retos diarios que supone padecer una enfermedad de baja prevalencia. De ahí la importancia de la proyección internacional en las enfermedades raras. La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) consideró esencial para su futuro unirse con organizaciones a nivel internacional que hiciesen posible el intercambio de buenas prácticas y pudiesen defender con una única voz los derechos de las personas con una enfermedad rara en Europa e Iberoamérica.

2.2.11.2. Organización Europea de Enfermedades Raras (EURORDIS)

La Organización Europea de Enfermedades Raras (EURORDIS) es la voz de 30 millones de personas afectadas por enfermedades raras en Europa. Es una alianza no gubernamental dirigida por organizaciones de pacientes y personas individuales activas en el campo de las enfermedades raras en Europa. Representa a 686 organizaciones de

enfermedades raras en 63 países (más de 550 asientos en Europa y el resto en los otros continentes)

(<http://www.easymapmaker.com/map/47b47ef2f787bf5ed0bb1abb9ae5a8a8>), y da cobertura a más de 4.000 enfermedades raras. 57 entidades de la Federación Española de Enfermedades Raras forman parte de EURORDIS en la actualidad. EURORDIS apoya la creación y el desarrollo tanto de alianzas nacionales de enfermedades raras, como de federaciones y redes europeas de enfermedades específicas. Se fundó en 1997 y cuenta con el apoyo de sus miembros y de la Asociación Francesa de Distrofia Muscular (AFM), además de fundaciones corporativas de la Comisión Europea y de la industria sanitaria. ADAC (Asociación para Deficiencias del Crecimiento y Desarrollo), impulsora de la Federación Española de Enfermedades Raras, ya estuvo presente en la primera Asamblea de EURORDIS, representada por su Presidenta Teresa Barco y su Vicepresidente Moisés Abascal. Abascal, además, fue elegido miembro de la primera Junta Directiva de EURORDIS. FEDER siempre ha estado presente en su Consejo de Dirección: Moisés Abascal (1999-2003), representando a FEDER, hasta el año 2003, en que fue sustituido por Rosa Sánchez de Vega (2003-2014). En 2014, Rosa Sánchez fue reemplazada por Gema Chicano. La misión de EURORDIS es, por un lado, construir una fuerte comunidad europea de organizaciones de pacientes y personas que viven con enfermedades raras; y, por otro, ser su voz a nivel europeo. Otro de sus objetivos fundamentales es mejorar la calidad de vida de las personas con enfermedades raras en Europa no sólo mediante su defensa a nivel europeo, sino también ayudando a la investigación y al desarrollo de medicamentos, promoviendo las redes de grupos de pacientes, aumentando la concienciación y diseñando acciones destinadas a luchar contra el impacto de las enfermedades raras en las vidas de los pacientes y de sus familias. Desde EURORDIS, y con la participación directa de FEDER, se han promovido Iniciativas, Declaraciones Oficiales y Documentos Legislativos que han permitido establecer un marco europeo para favorecer la atención socio-sanitaria y la integración del colectivo de personas con enfermedades raras. Nos gustaría destacar, inicialmente, además de los citados en 2.1.3, los siguientes cuatro documentos:

- Reglamento de la Unión Europea sobre medicamentos huérfanos (1999). Supuso la creación del Comité Europeo de Medicamentos Huérfanos (COMP) de la Agencia Europea del Medicamento (EMA), incluyendo por primera vez 2 representantes de pacientes. Desde el primer momento, FEDER estuvo presente en este comité.
- Reglamento de la Unión Europea sobre medicamentos pediátricos (2006).
- Reglamento Europeo de Terapias Avanzadas y dispositivos médicos (2007).
- Directiva Europea de Salud Transfronteriza (2011). Los ciudadanos europeos tienen el derecho a recibir diagnóstico o tratamiento en otro país, si no existe en el suyo, y que este servicio sea cubierto.

EURORDIS ha fomentado la inclusión y el mantenimiento de las enfermedades poco frecuentes como prioridad en las políticas de salud y de investigación pública en la Unión Europea. Y que estas enfermedades sean contempladas en sus Programas Marco. De igual forma, ha liderado el proyecto de creación de una Red Europea de Centros de Recursos Biológicos para la Investigación de Enfermedades Raras (EuroBioBank). Pero, sin duda, el logro más importante ha sido la contribución al Comunicado de la Comisión en Enfermedades Raras, en el que cabe destacar la recomendación de poner en marcha Planes de Acción en ER en todos los países de la UE. Este Comunicado ofrece un marco común para las ER en Europa dirigido a disminuir las diferencias entre países. Con él se pretende establecer una estrategia y un enfoque común como es el abordaje integral del paciente, las buenas prácticas de centros de referencia, la investigación, los registros, etc. FEDER participó activamente en la Consulta Pública que lanzó la Comisión y que recibió 600 respuestas. La reciente creación del Comité Europeo de Expertos en Enfermedades Raras de la Unión Europea EU/CERD y las Conferencias EUROPLAN I y II, que lidera EURORDIS, y en la que FEDER ha participado activamente, han conducido, de hecho, a disminuir estas diferencias entre países, estableciendo una base común para los diferentes Planes o Estrategias de Acción Nacionales en Enfermedades Raras.

Por lo demás, FEDER ha participado activamente en proyectos europeos de EURORDIS tales como:

- **RAPSODY:** Solidaridad con el Paciente con ER. Contiene programas sobre Redes de Líneas de Ayuda, Centros de Respiro, Programas Terapéuticos y Centros de Referencia, tema este último considerado clave, como es bien sabido, para que estos pacientes puedan obtener una atención sanitaria de calidad. Se realizaron diferentes reuniones a nivel nacional y europeo para consensuar los requisitos que deben reunir estos centros de experiencia y las redes de dichos centros y los servicios que deben prestar. Dentro de este proyecto cabe destacar el estudio EURORDISCARE I y II, liderado por FEDER, consistente en un estudio comparativo sobre el diagnóstico y los tratamientos de las ER en diferentes países europeos por medio de encuestas realizadas a un grupo de enfermedades raras. En cuanto a las Líneas de Ayuda, el Servicio de Información y Orientación de FEDER es considerado como modelo europeo, y uno de los fuertes y mejor organizados en nuestro continente. EURORDIS lo hizo público en el libro La Voz de 12.000 pacientes en Europa.
- **CAPOIRA.** Proyecto sobre ensayos clínicos. Se organizaron conferencias en dos ciudades españolas para informar a los pacientes con ER sobre este tema.
- **Conferencias EUROPLAN** para informar sobre la importancia de la puesta en marcha en los distintos países europeos de Planes específicos de atención a personas con ER.
- **Spain RD-FEDER.** Este proyecto estaba dirigido a promover la participación activa en la puesta en marcha de registros en enfermedades raras, conjuntamente con el Instituto de Salud Carlos III (Instituto de Enfermedades Raras). Fue una iniciativa vinculada también al proyecto europeo Epi-Rare.

FEDER colabora, junto con el Centro de Burgos, en el programa de Servicios Sociales de la Joint Action, liderado por EURORDIS.

La participación de FEDER en varias conferencias europeas [por ejemplo, en Luxemburgo 2005 o aquellas otras en las que se presentó el Estudio ENSERio (Parlamento Europeo)], o la Línea de Ayuda son

muestras del liderazgo y del buen hacer de FEDER a nivel europeo. La organización de la Conferencia EUROPLAN en noviembre 2010 fue un punto de inflexión a la hora de reunir a todos los actores implicados en el desarrollo y puesta en marcha de la Estrategia Nacional de Enfermedades Raras y su alineación con las Recomendaciones del Consejo Europeo sobre Planes de Acción en Enfermedades Raras. Reunió a representantes de la Administración, investigadores, médicos, industria farmacéutica, pacientes, etc., que trabajaron en grupos multidisciplinares sobre los temas de la Recomendación Europea y bajo las directrices de EURORDIS.

La Federación ha impulsado y colaborado con la creación de Redes Europeas de organizaciones de pacientes, como las siguientes:

- El Consejo de Alianzas o Federaciones de Enfermedades Raras (CNA) de EURORDIS. FEDER participa en sus reuniones periódicas para el intercambio de información Y apoyo mutuo, así como en la coordinación de políticas nacionales y europeas, y en la armonización de estrategias o planes de acción.
- El Consejo de Federaciones Europeas de Enfermedades Raras Específicas (CEF) de EURORDIS para intercambio de información sobre políticas europeas que les conciernen, apoyo mutuo, así como coordinación de temas comunes, como son los centros de referencia, la directiva transfronteriza, etc.
- Redes Europeas de Líneas de Ayuda.

Es de justicia mencionar el papel protagonista de personas concretas que han dedicado muchas horas de su vida a FEDER y a la incorporación de la Federación a EURORDIS: Moisés Abascal, Rosa Sánchez de Vega y, actualmente, Gema Chicano.

Moisés Abascal participó, desde su creación, en el Comité de Medicamentos Huérfanos de la Agencia Europea del Medicamento, representando a EURORDIS, haciendo aportaciones relevantes por su gran conocimiento y experiencia como farmacéutico. Durante su mandato en la Junta Directiva de EURORDIS, se impulsó, con la posterior aprobación del Parlamento Europeo, el Reglamento Europeo de Medicamentos Huérfanos (1999), y se trasladó con contundencia la prioridad de las Enfermedades Raras en los Programas Marco Europeos

de Salud (DGSanco) y de Investigación (DG Research). Esta etapa de EURORDIS fue de crecimiento y consolidación, y de concienciación con respecto a la necesidad de abordar el problema de las enfermedades raras que, como vimos, afectan a un número considerable de ciudadanos europeos. Se consiguió el primer proyecto cofinanciado por la Unión Europea: Un Programa de Actuación (2001-2004) PARD I-II-III, en el que se abordaron el acceso a los medicamentos huérfanos y los sistemas de información en enfermedades raras. FEDER estuvo muy presente en estos proyectos.

Durante el periodo en el que Rosa Sánchez de Vega estuvo en la Junta Directiva de EURORDIS se potenció la concienciación y apoyo a las EPF a nivel europeo.

A nivel interno, la entidad crece y establece alianzas europeas e internacionales, como por ejemplo con la Organización Americana de Enfermedades Raras (NORD), con Corea, con Taiwan, con Australia, etc. Aumenta su presencia en foros europeos e internacionales, participando en grupos de trabajo en la Comisión Europea (DGSanco-DG Research), en Orphanet (sistema de Información Europeo sobre enfermedades raras), en el Foro Europeo de Pacientes, en EFPIA, en EPPOSI (Pacientes, Científicos e Industria) y en IAPO (Organización Internacional de Pacientes). EURORDIS crea el Día Internacional de las Enfermedades Raras el 29 de febrero (28, en años no bisiestos) que consigue dar gran visibilidad a estas enfermedades al organizarse actividades simultáneas en muchos países del mundo. También mediante el proyecto Rare-Connect, EURORDIS fortalece la unión del colectivo de enfermedades raras en todo el mundo creando grupos de apoyo por internet.

El proyecto EURODISCARE liderado por EURORDIS y financiado por la UE consigue presentar una imagen real de la situación de las enfermedades raras en Europa, basado en resultados de encuestas sobre diagnóstico y tratamiento en varias enfermedades raras en diferentes países europeos y la necesidad de crear centros de referencia y una red de líneas de ayuda que apoyen a los pacientes. FEDER participa activamente en este proyecto.

El liderazgo de EURORDIS en el proyecto EUROPLAN I y II (2009-2014), financiado por la UE, según el cual EURORDIS tiene que

organizar conferencias en diferentes países europeos, con unas directrices comunes es esencial para impulsar, coordinar y homogeneizar la elaboración e implementación de planes de acción para las enfermedades raras de acuerdo a criterios e indicadores comunes establecidos por la Comisión Europea.

EURORDIS participa activamente en Redes Internacionales de Investigación (EPI-Rare), en las que se impulsa la creación de registros en enfermedades raras, IRDIRC (Consortio Internacional para la Investigación en Enfermedades Raras), ECRIN (Infraestructura de Investigación Clínica), E-Rare, para conocer las diferentes iniciativas de investigación en ER en toda Europa, etc.

En el futuro, EURORDIS se enfrenta al reto de mantener su liderazgo y el de las enfermedades raras como prioridad en salud y políticas sociales a nivel europeo e internacional, de conseguir que todas las legislaciones europeas tengan una implementación real a nivel nacional, de manera que las personas con enfermedades raras perciban una mejora de su salud y en su vida diaria. Tal percepción se puede conseguir por medio de:

- Un precoz y certero diagnóstico de su enfermedad que impida un deterioro de su salud y evite tratamientos equivocados.
- Una atención de calidad por especialistas con experiencia en su patología que les prescriban y administren el mejor tratamiento posible y cubierto por la Seguridad Social (SNS), en las mismas condiciones que otros ciudadanos que padecen enfermedades más frecuentes.
- Una integración escolar, laboral y de ocio, con los apoyos personales y técnicos que necesiten, adaptados a sus necesidades.

2.2.11.3. *Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras (ALIBER)*

En el 2013, Año de las Enfermedades Raras, D'Genes y FEDER impulsaron la creación de la I Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras, con el objetivo de compartir buenas prácticas y ayudar a mejorar la situación de las miles de familias que sufren una ER en Latinoamérica.

Esta iniciativa surge de la necesidad observada por D'Genes al tener que atender numerosas consultas de información de países hispanohablantes. En la misma situación se encontraba el Servicio de Información y Orientación de FEDER, que cada vez tenía que asumir más demanda de orientación procedente de países iberoamericanos. De esta forma, se puso de manifiesto la imperiosa necesidad de establecer una vía de colaboración conjunta entre los países de habla hispana que pudiera atender esta demanda. Así surgió la iniciativa de poner en marcha la I Alianza Iberoamericana.

Además, como antecedente, cabe destacar el Acuerdo al que llegaron en 2012, FEDER, la Fundación FEDER, la Federación Colombiana de Enfermedades Raras (FECOER) y la Fundación Española de Beneficencia de Guatemala. Acuerdo que fue el inicio de este trabajo colaborativo entre países. Durante el transcurso del año 2012 y a lo largo de 2013, FEDER continuó trabajando en esta proyección iberoamericana y estableció contacto con nuevas Alianzas que estaban muy interesadas en adherirse al proyecto. A finales de 2012 se consolidó el acuerdo con la Federación Portuguesa de Enfermedades Raras (FEDRA), la Organización Mexicana de Enfermedades Raras (OMER) y la Fundación CRONICARE Colombia.

A partir de este momento, D'Genes, junto con Elizabeth Zabalza, directora de la Fundación Española de Beneficencia de Guatemala, Javier Guerra, representante de Mundo Marfan Latino, y Claudia Delgado representante de FEDER, empezaron a confeccionar el I Congreso Iberoamericano de Representantes de Asociaciones de Enfermedades Raras. La ciudad de Totana (Murcia) acogió, del 14 al 18 de octubre del 2013, el I Congreso Iberoamericano de representantes de asociaciones de enfermedades raras. Fue organizado por la Asociación de enfermedades raras D'Genes y por la Federación Española de Enfermedades Raras. Fueron cinco días intensos de trabajo, de conocimiento de la realidad de estas patologías en Europa e Iberoamérica, de intercambio de experiencias y (lo más importante) de manifestación de la necesidad de unión; había que transmitir juntos las necesidades del colectivo de personas con un enfermedad rara en Iberoamérica. El 18 de octubre de 2013, se procedió a la constitución de la I Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras ALIBER (*Anexo 5: Acta constitucional de ALIBER*) y a la elección del primer consejo

directivo (2013-2016), que tiene como objetivo impulsar la Alianza, ampliar el número de países integrantes y unificar protocolos de intercambio de experiencias entre los distintos países iberoamericanos.

La meta de esta Alianza es poner en común la situación de los derechos y desigualdades legales por las que atraviesan las personas con enfermedades raras en distintas partes del mundo. Se pretendía trabajar conjuntamente con otras entidades y gobiernos para avanzar en los derechos y en la mejora de la calidad de vida de estas familias.

El año 2014 ha permitido, por primera vez, la celebración del Día Mundial de las Enfermedades Raras, unificando un decálogo sobre el que se edificara la defensa de los derechos de las personas con una enfermedad rara en Iberoamérica. Lisboa ha acogido, del 3 al 7 de noviembre de 2014, el II Congreso Iberoamericano de representantes de asociaciones de enfermedades raras.

Actualmente, forman parte de ALIBER 11 países: Argentina, Brasil, Chile, Colombia, Ecuador, España, Guatemala, México, Uruguay, Venezuela y Portugal. El movimiento asociativo iberoamericano cuenta con una representación de 386 entidades. España es el país que más entidades aporta a la Alianza (FEDER: 285 entidades), seguido de Argentina (FADEPOF: 58 entidades), Portugal (FEDRA: 16) y México (15 entidades).

ALIBER, durante el 2015, propondrá a EURORDIS, NORD y a los representantes del continente asiático, crear la ORGANIZACIÓN MUNDIAL DE ENFERMEDADES RARAS.

Tabla 8. Entidades que componen ALIBER

Nº	PAÍS	ENTIDAD	SOCIOS
1	ARGENTINA	Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes	58
2	BRASIL	Associação Paulista dos Familiares e Amigos dos Portadores de Mucopolissacaridoses e Doenças Raras (APMPS DR)	1
		Associação dos Familiares, Amigos e Portadores de Doenças Raras (AFAG)	1
3	CHILE	Fundación Chilena de pacientes con Enfermedades Lisosomales	1
2	COLOMBIA	Observatorio Interinstitucional de Enfermedades Huérfanas (ENHU)	1
		Asociación Colombiana de Pacientes con Enfermedades de Depósito Lisosomal (ACOPEL)	1
		Fundación CroniCare	1
5	ECUADOR	Fundación Ecuatoriana para el Síndrome de Turner (FEPAST)	1
6	ESPAÑA	Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)	285
7	GUATEMALA	Fundación Metamorfosis en Pro de Niños y Jóvenes con Hemofilia (FUNDAMET)	1
		Asociación en Pro de Niños con Trastornos del Crecimiento y Enfermedades Raras	1
8	MÉXICO	Fundación de Corazón por K Síndrome de Turner	1
		Organización Mexicana de Enfermedades Raras (OMER)	15
9	PORTUGAL	Federação de Doenças Raras de Portugal (FEDRA)	16
10	URUGUAY	Asociación Todos Unidos Enfermedades Raras	1
11	VENEZUELA	Mundo Marfan latino	1

3. CONCLUSIONES Y PROPUESTAS

La necesidad de un movimiento asociativo en enfermedades raras en España fuerte es más que evidente. Más aún si tenemos en cuenta que por la propia naturaleza de las ER, caracterizadas, entre otras cosas, por la dispersión y por la baja prevalencia, las reivindicaciones individuales y aisladas apenas podrían tener éxito. El propio colectivo de personas con ER ha de darse cuenta de la fuerza del movimiento asociativo. Y lo está haciendo, si vemos el crecimiento experimentado en los últimos años, tal y como ha quedado reflejado en este trabajo (*Anexo 6: Directorio de miembros de FEDER*). Para ese crecimiento ha sido también esencial el hecho de que las asociaciones han sabido ser emprendedoras y trabajar de forma conjunta con Administración, con profesionales, con investigadores, con la industria y con la sociedad en general (Timmis, 2013). El objetivo era claro: conseguir que las enfermedades raras fuesen consideradas una prioridad social y sanitaria.

Expondremos, a continuación, nuestras conclusiones sobre los orígenes y la situación actual del movimiento asociativo de FEDER:

- a) Las enfermedades raras afectan a 3 millones de personas en España, 30 millones en Europa y 42 millones en Iberoamérica.
- b) Asociaciones de enfermedades raras fundan FEDER en 1999.
- c) La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) es la organización de ámbito nacional más representativa de España.
- d) Las entidades miembros de FEDER son, en su mayoría, entidades jóvenes, de menos de 10 años.
- e) Con anterioridad a la constitución de FEDER en 1999, el movimiento asociativo en enfermedades raras en España ya tenía varias entidades constituidas.
- f) La Federación Española de Hemofilia, constituida en 1971, es la asociación con más antigüedad en FEDER.
- g) El 59% de las entidades de FEDER son lideradas por mujeres.
- h) Casi el 75% de los representantes de las Asociaciones FEDER son familiares de afectados por enfermedades raras, mientras que el 25 %

restante está constituido por los propios afectados que forman parte activa del movimiento asociativo.

- i) Las 285 entidades que constituyen FEDER aportan una fuerza asociativa de 83.419 personas afectadas por enfermedades raras y familiares.
- j) En FEDER se encuentran representadas asociaciones, fundaciones, federaciones y socios a nivel individual. El tipo de entidad más representativo es el de las asociaciones (83%), seguido de los socios individuales (8%), fundaciones (6%) y federaciones (3%).
- k) En el periodo 1999-2015, han formado parte de la Federación Española de Enfermedades raras 309 entidades.
- l) La Federación Española de Enfermedades Raras la conforman en la actualidad 285 entidades distribuidas en todas las comunidades y ciudades autónomas de España. La Comunidad Autónoma con mayor presencia entidades es Madrid (86 entidades).
- m) La Federación Española de Enfermedades Raras ha consolidado en el periodo 2002-2015 una estructura de funcionamiento basada en delegaciones (Andalucía, Extremadura, Madrid, Cataluña, Comunidad Valenciana, Murcia y País Vasco) y en Coordinaciones de Zona (Asturias, Aragón, Cantabria, Castilla la Mancha, Ceuta, Galicia, Islas Baleares, Islas Canarias, Melilla y Navarra).
- n) En FEDER están representadas más de 640 patologías.
- o) La labor de atención a afectados a través de pequeños servicios de información y orientación es la principal actividad que desarrollan las asociaciones de FEDER.
- p) El movimiento asociativo de enfermedades raras presenta una escasa profesionalización. El trabajador social es el perfil más contratado por las entidades de FEDER.
- q) Las vías de financiación del movimiento asociativo en FEDER más consolidadas proceden de las aportaciones de los socios de las entidades, de patrocinadores y del desarrollo de actividades de carácter benéfico.

- r) FEDER proyecta su dimensión internacional en dos organizaciones: EURORDIS y ALIBER.
- s) EURORDIS representa a 686 organizaciones de enfermedades raras en 63 países de todo el mundo y da cobertura a más de 4.000 enfermedades. FEDER aporta a EURORDIS 57 miembros.
- t) ALIBER representa a 386 organizaciones en 11 países de Iberoamérica.

Por lo que se refiere a las alternativas, seleccionamos, a continuación, tres de cada uno de los ámbitos geográficos mencionados en este trabajo: nacional e internacional.

- Nacional

- a) Dada la dispersión de las personas con ER en España y también de las asociaciones y de sus representantes, FEDER ha de trabajar para garantizar un servicio de multiconferencia activo para sus asociaciones.
- b) Hay que canalizar líneas de apoyo económico a las asociaciones mediante la intervención directa de FEDER en la consecución de fondos procedentes de fondos privados.
- c) Es necesario consolidar la presencia de profesionales en el tejido asociativo de enfermedades poco frecuentes. Son pocos los existentes y, en algunos casos, están teniendo que marcharse de las asociaciones por la cada vez más escasa financiación. FEDER podría ayudar para la petición de proyectos en los que se reclamase la contratación de profesionales.

- Internacional

- a) Proponer la creación de la Organización Mundial de Enfermedades Raras, a partir de la infraestructura existente en EURORDIS, NORD, ALIBER y los grupos de pacientes existentes en Asia.
- b) Analizar la situación específica de cada uno de los países que conforman la Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras. Cada país tiene un perfil concreto que hay que diagnosticar.
- c) Potenciar y unificar las líneas de ayuda telefónica y los servicios de información y orientación a pacientes europeos.

A finales del año 2014 se celebró la II Conferencia Nacional EUROPLAN en Madrid. Más concretamente, tuvo lugar los días 20 y 21 de noviembre en el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. El Proyecto EUROPLAN, cofinanciado por la Comisión Europea, tiene como objetivo la promoción y ejecución de políticas definidas por la Recomendación del Consejo sobre una acción en el ámbito de las enfermedades raras. Durante el período 2008-2011, se organizó la primera serie de 15 Conferencias Nacionales EUROPLAN. Tras el éxito de estas conferencias, una segunda serie de hasta 24 Conferencias Nacionales están teniendo lugar en el contexto más amplio de la Acción Conjunta de la Comisión Europea de Expertos en Enfermedades Raras (EUCERD) durante el período comprendido entre marzo de 2012 hasta agosto de 2015.

A partir de las conclusiones extraídas de la mencionada reunión en Madrid, la Federación Española de Enfermedades Raras elaboró un *Decálogo de prioridades para las enfermedades raras* que hizo público en enero de 2015 y que nos permitimos resumir a continuación ya que expresan con gran claridad lo que todos los afectados esperan del futuro y, al tiempo, el plan de trabajo de la propia Federación para los próximos años. Para cada punto del decálogo, destacamos algunas de las medidas concretas que aparecen en el documento original.

1. Impulsar un Plan de desarrollo e implementación de la Estrategia Nacional de ER.
 - Crear un Comité de Seguimiento y Evaluación externo que emita un informe anual.
 - Difundir la información de los Planes Autonómicos en la página del MSSSI.
 - Solicitar a las CCAA la creación de Planes específicos para las ER.
2. Garantizar la sostenibilidad del Registro Nacional y la adecuada codificación de las ER.
 - Lograr el compromiso de participación en el Registro Nacional por parte de todas las CCAA.

- Integrar los códigos Orphanet en el sistema nacional de información sanitaria.
- Impulsar que los sistemas de codificación existentes sean interoperables a nivel europeo con el horizonte de los códigos Orpha.

3. Promover la formación e Información en ER.

- Elaborar guías de atención a las ER con un enfoque biopsicosocial por parte de grupos de trabajo formados por profesionales, pacientes.
- Promover la inclusión de los contenidos relacionados con las EPF en los estudios universitarios.
- Desarrollar un módulo específico de ER en el programa MIR.
- Promover la implantación de los números europeos 116 de líneas de ayuda a las ER.

4. Favorecer la investigación en ER.

- Recuperar, primero, e incrementar, después, el nivel de financiación de I+D+i existente en 2009.
- Fomentar la investigación clínica en los Centros de Referencia y CSUR. En este marco, las organizaciones de pacientes han de tener el protagonismo debido.
- Explorar diferentes medidas de desgravación fiscal para la I+D+i.

5. Fortalecer, garantizar y agilizar el procedimiento de designación de los Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR).

- Reclamar que, en los Presupuestos Generales del Estado para el año 2016 y en los siguientes, se contemple una partida presupuestaria específica para la asistencia sanitaria prestada en los CSUR.
- Incluir en los CSUR la figura del gestor de caso.
- Crear un sistema de evaluación del CSUR en el que haya controles de calidad externos con la colaboración de las asociaciones de pacientes.

- Mejorar los mecanismos de financiación de los gastos originados por los traslados de los afectados.
 - Fomentar la participación de los Centros de Referencia en las Redes Europeas de Referencia.
 - Establecer las rutas de derivación entre AP, AH y CSUR.
6. Implementar un modelo de asistencia integral que responda a las necesidades de las personas con EPF.
- Incluir en atención primaria la detección de signos y síntomas de alerta de sospecha.
 - Garantizar el derecho a la segunda opinión médica en todas las CCAA y que dicho derecho no se restrinja al ámbito de la comunidad autónoma de residencia.
 - Incorporar en la cartera básica de servicios comunes del SNS la atención psicológica continuada, así como la atención de fisioterapia y rehabilitación también continuada.
7. Impulsar el acceso equitativo a medicamentos huérfanos y productos sanitarios.
- Reclamar que en los Presupuestos Generales del Estado para el año 2016 y los siguientes se incluya una partida presupuestaria específica para garantizar un acceso en equidad a los MH.
 - Promover la subvención y la financiación de productos sanitarios no reconocidos como medicamentos (por ejemplo, cosméticos para enfermedades dermatológicas, y también productos dietéticos, material de cura, etc.).
8. Fortalecer los Servicios Sociales orientados a la atención a la discapacidad y a la dependencia.
- Crear una Ley de Servicios Sociales que garantice la equidad de las personas con independencia de la Comunidad Autónoma en la que vivan. Cuanto menor es la prevalencia de las enfermedades mayor es la necesidad de reforzar la coordinación de recursos.
 - Aprobar urgentemente los baremos de calificación de la discapacidad siguiendo los criterios de la CIF.

- Unificar los procesos de valoración de la discapacidad y permitir que los profesionales encargados de la valoración puedan acceder a la historia clínica.

9. Promover la inclusión laboral en EPF.

- Modificar el Real Decreto 1148/2011 de 29 de julio (prestación por hijo a cargo con enfermedad grave) de forma que recoja expresamente lo siguiente:
 - Que la situación protegida del artículo 2 contemple que el menor afectado por enfermedad grave pueda estar escolarizado (no sólo en hospital o cuidados en domicilio) si en el centro educativo está recibiendo los cuidados requeridos).
 - Que estos cuidados no sean exclusivamente de carácter médico-sanitario.
 - Que se elimine del art.7 la causa de extinción automática del derecho por el mero hecho de cumplir 18 años de edad. Como alternativa, ha de preverse la prórroga siempre que se acredite la permanencia de la causa que motivó el reconocimiento de la prestación.
- Impulsar un reconocimiento y una bonificación fiscal para empleadores que contraten a cuidadores de afectados por una EPF que desempeñen su trabajo desde el propio domicilio.
- Fomentar que los empleadores de personas con una ER que afronten sus bajas puedan computarlas como sucede en las bajas por maternidad.

10. Favorecer la inclusión educativa.

- Establecer protocolos de coordinación entre los servicios sociales, sanitarios y educativos para garantizar el derecho a la educación inclusiva.
- Comprometer a todas las administraciones para establecer directrices para la elaboración de protocolos de actuación con alumnos con EPF.

- Poner en marcha y regular un foro permanente de profesionales del ámbito educativo que recopilen y compartan experiencias y buenas prácticas.

Permítasenos finalizar este libro recordando algo que para los autores es muy importante y que ha guiado nuestro trabajo: el futuro se cimienta también sobre la memoria de quienes ya no están con nosotros.

BIBLIOGRAFÍA Y DOCUMENTACIÓN

- Adler, P.S., y Kwon, S. (2002): “Social capital: Prospects for a new concept”. *Academy of Management Review*, 27, pp. 17-40.
- Anderson, A. y Jack, S. (2002): “The articulation of social capital in entrepreneurial networks: Agglue or a lubricant?”, *Entrepreneurship and Regional Development*, 14, pp. 193-210.
- Aymé, S. y J. Schmidtke (2007): “Networking for rare diseases: a necessity for Europe”. *Bundesgesundheitsbl-Gesundheitsforsch-Gesundheitsschutz*, 12, pp.1477-1483.
- ALIBER (2014): “Sobre ALIBER. Nuestra meta”. Se puede consultar en: <http://www.aliber.org/sobre-aliber.html>.
- Bañón, A. et als. (2011): *Communication Strategies and Challenges for Rare Diseases: Medical Research as a Referent*. Valencia: CIBERER.
- Bañón, A.M. y J. Fornieles (2011): “Communication and rare diseases: Contextualisation”. En A.M. Bañón *et al.* (eds.), *Communication strategies and challenges for rare diseases: Medical research as a referent*. Valencia: CIBERER, pp.11-40.
- Bañón, A.M. y J. Fornieles (2013): “Internacionalización, formación y análisis de la realidad. Tres conceptos esenciales en el desarrollo de acciones positivas por parte de FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras)”. *Revista Española de Discapacidad*, 1(2), pp.135-141.
- Bourdieu, P. (1986): “The forms of capital”. En J.G. Richardson (Ed.), *Handbook for Theory and Research for the Sociology of Education*. Sage: New York. pp. 241-258.
- Comisión Europea (1999): *Programa de Acción Comunitaria sobre las Enfermedades Poco Comunes*. Decisión nº1295 del 29 de abril de 1999.
- Defensor del Pueblo (2006): *Informe Anual 2006 y debates en las Cortes Generales*. Madrid: Publicaciones del Congreso de los Diputados.
- Defensor del Pueblo (2007): *Informe Anual 2007 y debates en las Cortes Generales*. Madrid: Publicaciones del Congreso de los Diputados.
- De Vrueth, R. *et als.* (2013): “Dirigiendo los medicamentos huérfanos a través del laberinto normativo: éxitos, fracasos y lecciones aprendidas”. En N. Sireau (ed.), *Enfermedades raras. Retos y*

- oportunidades para emprendedores sociales*. Sheffield: Greenleaf Publishing Limited, pp.103-133.
- Entrevista al Sr. D. Moisés Abascal, realizada por Martha López Eusse el día 14 de mayo en la ciudad de Sevilla.
- Entrevista a la Sra. Dña. Rosa Sánchez, realizada por Martha López Eusse el día 14 de mayo en la ciudad de Sevilla.
- Entrevista al Sr. D. José Luis Torres, realizada por Martha López Eusse el día 14 de mayo en la ciudad de Sevilla.
- Entrevista al Sr. D. Francesc Valenzuela, realizada por Martha López Eusse el día 14 de mayo en la ciudad de Sevilla.
- Entrevista a la Sra. Dña. Isabel Calvo, realizada por Martha López Eusse el día 14 de mayo en la ciudad de Sevilla.
- Entrevista a la Sra. Dña. Rosario López, realizada por Martha López Eusse el día 14 de mayo en la ciudad de Sevilla.
- Entrevista a la Sra. Dña. Milagros Jiménez Presa, realizada por Martha López Eusse el día 14 de mayo en la ciudad de Sevilla.
- Entrevista a la Sra. Dña. María Fuensanta Pérez, realizada por Martha López Eusse el día 14 de mayo en la ciudad de Sevilla.
- Entrevista al Sr. D. Manuel Pérez, realizada por Juan Carrión y por Martha López Eusse el día 14 de mayo en la ciudad de Sevilla.
- Entrevista al Sr. D. Javier Aguirre Barco, realizada por Juan Carrión y por Martha López Eusse el día 14 de mayo en la ciudad de Sevilla.
- Entrevista al Sr. D. Juan Carrión, realizada por Martha López Eusse el día 14 de mayo en la ciudad de Sevilla.
- Entrevista al Sr. D. Manuel Armayones, realizada por Martha López Eusse el día 19 de septiembre en la ciudad de Burgos.
- Entrevista a la Sra. Dña. Elena Escalante, realizada por Martha López Eusse el día 19 de septiembre en la ciudad de Burgos.

- Entrevista a la Sra. Dña. Alba Ancochea, realizada por Martha López Eusse el día 19 de septiembre en la ciudad de Burgos
- Entrevista a la Sra. Estrella Mayoral Rivero, realizada por Martha López Eusse el día 19 de septiembre en la ciudad de Burgos
- Entrevista a la Sra. Dña. María Tomé Pavón, realizada por Martha López Eusse el día 19 de septiembre en la ciudad de Burgos
- EURORDIS (2009): *The Voice of 12.000 Patients*. Paris: EURORDIS.
- EURORDIS (2014): “Rare Diseases Day”. Se puede consultar en: <http://www.rarediseaseday.org>.
- Farmaindustria (2004): *El paciente en España. Mapa nacional de asociaciones de pacientes*. Se puede consultar en: http://www.farmaindustria.es/idc/groups/public/documents/publicaciones/farma_1071.pdf
- Farmaindustria (2009): *El paciente en España. Mapa nacional de asociaciones de pacientes*.
- FEDER (2009): *Estudio sobre la situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España*. Madrid: Caja Madrid.
- FEDER (2000): *Memoria del año 2000*. Madrid: Federación Española de Enfermedades Raras.
- FEDER (2001): *Memoria del año 2001*. Madrid: Federación Española de Enfermedades Raras.
- FEDER (2002): *Memoria del año 2002*. Madrid: Federación Española de Enfermedades Raras.
- FEDER (2003): *Memoria del año 2003*. Madrid: Federación Española de Enfermedades Raras.
- FEDER (2004): *Memoria del año 2004*. Madrid: Federación Española de Enfermedades Raras.
- FEDER (2005): *Memoria del año 2005*. Madrid: Federación Española de Enfermedades Raras.
- FEDER (2006): *Memoria del año 2006*. Madrid: Federación Española de Enfermedades Raras.

- FEDER (2007): *Memoria del año 2007*. Madrid: Federación Española de Enfermedades Raras.
- FEDER (2008): *Memoria del año 2008*. Madrid: Federación Española de Enfermedades Raras.
- FEDER (2009): *Memoria del año 2009*. Madrid: Federación Española de Enfermedades Raras.
- FEDER (2010): *Memoria del año 2010*. Madrid: Federación Española de Enfermedades Raras.
- FEDER (2011): *Memoria del año 2011*. Madrid: Federación Española de Enfermedades Raras.
- FEDER (2012): *Memoria del año 2012*. Madrid: Federación Española de Enfermedades Raras.
- FEDER (2013): *Memoria del año 2013*. Madrid: Federación Española de Enfermedades Raras.
- FEDER (2013): *14 propuestas para 2014*. Madrid: Federación Española de Enfermedades Raras.
- FEDER (2015): *Decálogo de prioridades para las enfermedades raras*. Madrid: Federación Española de Enfermedades Raras.
- Furlong, P. y K. Brown (2013): Por qué son fundamentales los registros de pacientes para encontrar curas para las enfermedades raras. En N. Sireau (ed.) (2013). *Enfermedades raras. Retos y oportunidades para emprendedores sociales*. Sheffield: Greenleaf Publishing Limited, pp.176-186.
- García-Ribes, M. et als. (2006): “Nuevos retos: el médico de familia ante las ‘enfermedades raras’”. *Atención Primaria*, 37 (7), pp.369-370.
- Lin, N. (2001): *Social capital: A theory of social structure and action*. New York: Cambridge University Press.
- Marcuello, C. (Coord.) (2007): *Capital social y organizaciones no lucrativas en España. El caso de las ONG para el Desarrollo*. Bilbao: Fundación BBVA.
- Ministerio de Sanidad y Consumo (2003): *ORDEN SCO/3158/2003, de 7 de noviembre, por la que se crea el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras*.
- Ministerio de Sanidad y Consumo (2006): *Real Decreto 1302/2006, de 10 de noviembre, por el que se establecen las bases del*

- procedimiento para la designación y acreditación de los centros, servicios y unidades de referencia del Sistema Nacional de Salud.*
- Ministerio de Sanidad y Política Social (2009): *Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud*. Madrid: Ministerio de Sanidad y Política Social.
- Nahapiet, J. y Ghoshal, S. (1998): “Social capital, intellectual capital, and the organizational Advantage”. *Academy of Management Review*, 23, pp. 242-266.
- NORD (2014): “Vision & Mision”. Se puede consultar en <http://www.rarediseases.org/about/vision-mission>.
- Organización Mundial de la Salud (2012): “Unidos para combatir las enfermedades raras”. *Boletín de la Organización Mundial de la Salud*, 90(6), pp.401-476.
- Palau, F. (2010): “Enfermedades raras, un paradigma emergente en la medicina del siglo XXI”. *Medicina Clínica*, 134 (4), pp.161-168.
- Pastor, E. (2011): “El papel de la economía social como motor del cambio social y la democratización sostenible de las políticas públicas sociales en el ámbito local”, *REVESCO: Revista de Estudios Cooperativos*, 104, pp.143-169.
- Pastor, E. (2012): “Trabajo social, capital social, inteligencia cooperativa y dialogo significativo en el ámbito local”. *Portularia: Revista de Trabajo Social*, 12 (Extra), pp.91-99.
- Pastor, E. y Navarro, Cl. J. (2014): “La oferta de oportunidades de participación en España: Breve panorámica para el caso de los municipios y los servicios sociales”. En Pastor, E., Cynthia, K. A. y Támez, G. (Coords.), *Gobernabilidad, ciudadanía y democracia participativa: análisis comparado España-México*, Madrid: Dykinson, pp. 37-60.
- Pérez de Tudela, N. (2013): “Las enfermedades raras, hoy”. Ponencia incluida en el *VI Congreso Nacional de Enfermedades Raras*. Totana (Murcia), 18 de octubre de 2013.
- Plataforma de ONG de Acción Social (2006): *Plan Estratégico del Tercer Sector de Acción Social*. Madrid: Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales.
- Posada, M. et als. (2008): “Enfermedades raras. Concepto, epidemiología y situación actual en España”. *Anales del Sistema Sanitario de Navarra*, 31 (2), pp.9-20.

- Putnam, R. D. (2001): “La comunidad próspera. El capital social y la vida pública”, *Revista Zona Abierta*, 94/95. pp.89-104.
- Putnam, R.D. (2002): *Solo en la bolera. Colapso y resurgimiento de la comunidad norteamericana*. Barcelona: Galaxia Gutemberg-Círculo de Lectores.
- Putnam, R.D. (2003): *El declive del capital social. Un estudio internacional sobre las sociedades y el sentido comunitario*. Barcelona: Galaxia Gutemberg-Círculo de Lectores.
- Putnam, R.D. (2011): *Para que la democracia funcione*. Madrid: CIS.
- Rabeharisoa, V. y Callon, M. (2002): “La participación de las asociaciones de pacientes en la investigación”. *Revista Internacional de Ciencias Sociales*, 171. Se puede consultar en: <http://www.oei.es/salactsi/lam.pdf>.
- Rath, A. *et als.* (2012): “Representation of rare diseases in health information systems: The Orphanet approach to serve a wide range of users”. *Human Mutation*, 33 (5), pp.803-808.
- Saltonstall, P. y M. Scott (2013): “Hacia una iniciativa multinacional y con objetivos concretos para la concienciación sobre las enfermedades raras”. En N. Sireau (ed.), *Enfermedades raras. Retos y oportunidades para emprendedores sociales*. Sheffield: Greenleaf Publishing Limited, pp.6-24.
- Timmis, O. (2013): “Construyendo un movimiento emprendedor de los pacientes: la Sociedad AKU, un caso de estudio global”. En N. Sireau (ed.), *Enfermedades raras. Retos y oportunidades para emprendedores sociales*. Sheffield: Greenleaf Publishing Limited, pp.50-72.
- Tizón, M. (2009): “El paciente en España. Mapa nacional de asociaciones de pacientes 2009”. *Pacientes*, 13, pp.18-21.
- Tomás, J. A. (2007): “Desarrollo sostenible”. En E. Bono Martínez y J. Tomás Carpi (ed.), *Estrategias y elementos para un desarrollo sostenible*. Valencia: Nau Llibres, Vol. I.
- Torre, I. (de la) (2005): *Tercer sector y participación ciudadana en España*. Colección: Opiniones y Actitudes, 51. Madrid: CIS.
- Vasermanas, D. y Frega, M^a. A. (2012): *Programa ‘Yo también quiero estudiar’*, Madrid: Fundación FEDER / Federación Española de Enfermedades Raras.

ANEXOS

ANEXO 1: ACTA FUNDACIONAL DE FEDER

ACTA FUNDACIONAL DE LA FEDERACION ESPAÑOLA DE ASOCIACIONES DE ATENCIÓN A LAS ENFERMEDADES RARAS (FEDER)

En Sevilla, siendo las 12.00 horas del día diecisiete de Abril de 1999 las personas que a continuación se detallan:

D Francisco Valenzuela Benavent con D.N.I. 37 681 839
y domicilio en Bilbao 93, 5º, 1º de Barcelona,
representante de la entidad ASSOCIACIO CATALANA DE LES
NEUROFIBROMATOSIS .

Dña. Mª Fuensanta Pérez Quiros con D.N.I.22 481 967
y domicilio en Crta a TV. 31 de Valencina de la Concepción (Sevilla)
representante de la entidad ASOCIACIÓN ANDALUZA CONTRA LA FIBROSIS
QUÍSTICA.

Dña. Encarna Conde García con D.N.I. 28 468 207
y domicilio en Avd. Miraflores ,40 2ª esc , 2º C de Sevilla (41008)
representante de la entidad ASOCIACIÓN ANDALUZA DE ATAXIAS
HEREDITARIAS

D/ña. Teresa Barco Olmeda . con D.N.I. 17 248 034
y domicilio en Luz Arriero 2ªp ,3º , Bj. A de Sevilla 41010
representante de la entidad ASOCIACIÓN A D A C

D. Manuel de la Cuesta con D.N.I. 28 688 929
y domicilio en Plaza Mayor Nº 5, 3º C de Sevilla
representante de la entidad ASOCIACIÓN SEVILLANA DE ESCLEROSIS
MÚLTIPLE.

Dña Rosa Sanchez de Vega, con D.N.I. 78 08028
y domicilio en Ponzano 93, 1º E de Madrid. 28003
representante de la entidad ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE AFECTADOS DE
ANIRIDIA.

D Baldomero Gil-Bermejo Gonzalez con D.N.I. 28 370 340
y domicilio en Castillo de Alcalá de Guadaíra , 7, 4º A de Sevilla
representante de la entidad ASOCIACIÓN ANDALUZA DE HEMOFILIA.

ACUERDAN:

1º Constituir una FEDERACIÓN al amparo de la vigente Ley 191/64, de 24 de diciembre, que se denomina FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ASOCIACIONES DE ATENCIÓN A LAS ENFERMEDADES RARAS (FEDER).

2º Aprobar los estatutos por los que se va a regir la entidad, que fueron leídos, en este mismo acto y aprobados por unanimidad por los socios promotores.

3º Nombrar una Comisión Gestora, que se encargará de la preparación de la documentación y de la organización inicial, formada por las siguientes personas:

Encarna Conde Garcia	D.N.I. 28 468 207
Baldomero Gil-Bermejo Gonzalez	D.N.I. 28 370 340
Mª Fuensanta Pérez Quiros	D.N.I.22 481 967
Manuel de la Cuesta con	D.N.I. 28 688 929
Teresa Barco Olmeda	DNI 17 248 034

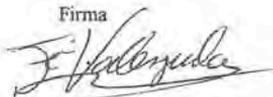
4º Designar a Dña Teresa Barco Olmeda para realizar los trámites y formalidades conducentes a la inscripción de la Federación en el Registro correspondiente.

Y sin más asuntos que tratar, firman todas las personas asistentes en el lugar abajo indicado, levantándose la sesión a las 14.00 horas del día de la fecha.

Nombre y apellidos

Firma

D Francisco Valenzuela Benavent con D.N.I. 37 681 839



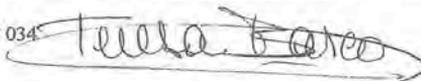
Dña. Mª Fuensanta Pérez Quiros con D.N.I.22 481 967



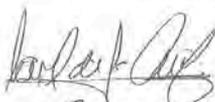
Dña. Encarna Conde Garcia con D.N.I. 28 468 207



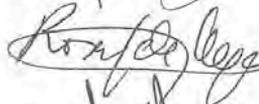
D/ña. Teresa Barco Olmeda . con D.N.I. 17 248 034



D. Manuel de la Cuesta con D.N.I. 28 688 929



Dña Rosa Sanchez de Vega. con D.N.I. 78 08028



D Baldomero Gil-Bermejo Gonzalez con D.N.I. 28 370 340



ANEXO 2: CUESTIONARIO ENVIADO A LOS SOCIOS DE FEDER

Estimado/a amigo/a

Necesitamos tu colaboración para seguir brindándote servicios de calidad que se adecuen a las necesidades de tu entidad.

Gracias por tu colaboración,

Juan Carrión

Presidente de FEDER

1. Nombre de la entidad
2. Nombre del presidente de la entidad
3. Relación del presidente con la patología
4. Nombre del secretario de la entidad
5. Sitio web de la entidad
6. Mail de contacto de la entidad
7. Teléfono de contacto de la entidad
8. Otros teléfonos y correos electrónicos de la entidad en el que se desee recibir información
9. Redes sociales de la entidad
10. ¿Es la entidad una asociación de utilidad pública?
11. ¿Vuestra entidad pertenece a otras entidades relacionadas con su patología, discapacidad o ER?
12. Patologías de referencia de la entidad
13. Número de socios de la entidad
14. Del total arriba expresado ¿cuántas personas son mujeres?
15. Número de afectados de la entidad

16. Las acciones de vuestra entidad: ¿a qué público se dirigen?
17. ¿Qué actividades y servicios realiza vuestra entidad?
18. Dirección postal de la sede de la entidad
19. ¿La entidad cuenta con delegaciones legalmente constituidas en otras comunidades autónomas?
20. En caso de contar con sedes en otras CCAA solicitamos nos indique los datos de la CCAA, email y persona de contacto
21. En caso de no contar con delegaciones legalmente constituidas: ¿cuenta con portavoces o socios que puedan representar a la entidad?
22. La sede de la entidad se ubica en una:
23. La entidad cuenta con los siguientes profesionales:
 - a. Cuotas de socios
 - b. Subvenciones de entidades públicas
 - c. Subvenciones de entidades privadas
 - d. Ingresos por donativos
 - e. Ingresos por actividades de la entidad
24. ¿Cuáles son los tipos de financiación que prevé la entidad para 2013?
 - a. Cuotas de socios
 - b. Subvenciones de entidades públicas
 - c. Subvenciones de entidades privadas
 - d. Ingresos por donativos
 - e. Ingresos por actividades de la entidad
25. En 2013 la entidad tiene previsto:
 - a. Realizar recortes en personal
 - b. Reducir gastos de mantenimiento
 - c. Reducir la planificación de actividades y eventos
 - d. Reducir la información y atención a pacientes y familiares
 - e. La entidad tiene previsto el cierre de la entidad?
26. ¿Cómo calificaría la calidad de las comunicaciones de FEDER con sus socios?
 - a. Información en la web de FEDER
 - b. Información en redes sociales
 - c. Boletines de Gestión Asociativa
 - d. Envíos de información de Gestión Asociativa, para todos los socios, vía email
 - e. Envío de información vía email de las Delegaciones
 - f. Notas de prensa del Dpto de Comunicación
27. ¿Cuáles son vuestras propuestas de mejora?

28. ¿Cómo gestiona vuestra entidad la información que enviamos?
- Boletines
 - Email con información puntual
 - Noticias en la web
 - Noticias en las redes sociales
29. ¿Qué servicios de FEDER utiliza la entidad?
- Servicio de Información y Orientación
 - Servicio de Asesoría Jurídica
 - Servicio de Atención Psicológica
 - Servicio de Acceso a Medicamentos
 - Las ER van al cole
 - FEDERArte
 - Actividades de Ocio Inclusivo
 - Asesoramiento en Gestión Asociativa
 - Fondo Ideas (convenios de descuentos de FEDER con empresas)
30. ¿Qué servicios de FEDER utiliza la entidad?
- Publicación de noticias de vuestra entidad en web, agendas y redes sociales de FEDER
 - Asistencia a Asamblea Nacional
 - Asistencia a Asambleas o reuniones de las delegaciones
 - Actos, jornadas, congresos
 - Eventos formativos organizados por FEDER
 - Encuestas lideradas por FEDER
 - Encuestas de entidades nacionales o europeas facilitadas por FEDER
 - Comisiones de trabajo / portavocías
 - Entrevistas
 - Actividades por el Día Mundial de las ER
31. ¿Cómo puede colaborar vuestra entidad con FEDER?
32. ¿Desea añadir algún comentario?

ANEXO 3: LISTADO DE MIEMBROS DE FEDER POR AÑO DE CONSTITUCIÓN

Nº SOCIO	ENTIDAD	AÑO CONST.
277	Federación Española de Hemofilia	1971
212	Asociación Catalana de Espina Bífida e Hidrocefalia	1972
252	Asociación de Disminuidos Físicos de Molina de Segura	1981
66	Asociación para Problemas de Crecimiento	1985
214	Asociación de Fibrosis Quística de la Comunidad Valenciana	1985
6	Asociación Andaluza de Fibrosis Quística	1986
39	Asociación Madrileña Contra la Fibrosis Quística	1986
99	Asociación Bizkaia Elkarte Espina Bífida e Hidrocefalia	1986
189	Asociación de Fenilcetonúricos y OTM de Madrid	1986
308	Asociación de Fibrosis Quística de Euskadi	1986
101	Asociación de Hemofilia de la Comunidad de Madrid	1987
30	Associació d' Afectats per Retinosis Pigmentaria a Catalunya	1988
109	Retina Comunidad Valenciana. Asociación de afectados por retinosis pigmentaria	1988
29	Associació Catalana de Fibrosi Quística	1989
83	Asociación Española para Pacientes con Tics y Síndrome de Tourette	1989
106	Asociación de Corea de Huntington Española	1989
143	Federación Española de Fibrosis Quística	1989
163	Asociación de Retinosis Pigmentaria de Andalucía	1989
203	Asociación Retina Madrid	1989
207	Asociación Retina Asturias	1989
5	Asociación Andaluza de Hemofilia Canf Cocemfe	1990
19	Asociación Española de Déficits Inmunitarios Primarios	1990
22	Asociación Española de Extrofia Vesical	1990
100	Asociación Española de Esclerosis Lateral Amiotrófica	1990
217	Federación de Asociaciones de Retinosis Pigmentaria de España	1990
244	Asociación de afectados de Retina de la Región de Murcia	1990
1	Asociación para las Deficiencias que afectan al Crecimiento y al Desarrollo	1991
4	Federación Andaluza de Asociaciones de Ataxia	1991
17	Asociación de Lucha contra la Distonía en España	1991
44	Asociación Española del Síndrome de Rett	1991
138	Asociación de Retinosis Pigmentaria Extremeña	1992
48	Asociación Epidermolisis Bullosa de España	1993
102	Asociación Madrileña de Ataxias	1993
193	Asociación andaluza corazón y vida	1993
226	Associació Catalana d' Ataxies Hereditàries	1993
43	Asociación de Cardiopatías Congénitas	1994
65	Associació Catalana de la Síndrome de Rett	1994
188	Associació Catalana Síndrome X Fràgil	1994
234	Asociación Retina Navarra	1994
242	Asociación de Ayuda Mutua PANIDE	1994
8	Asociación Huesos de Cristal de España	1995
12	Asociación Española del Síndrome de Sjögren	1995
13	Asociación Española de Esclerodermia	1995

24	Asociación Andaluza de Lucha contra la Leucemia "Rocío Bellido"	1995
58	Asociación Española para el Síndrome de Prader Willi	1995
64	Asociación Extremeña contra la Fibrosis Quística	1995
74	Asociación Síndrome Williams de España	1995
2	Asociación Española de Aniridia	1996
40	Asociación Síndrome de Angelman	1996
42	Associació de Grups de Suport de l' ELA a Catalunya	1996
50	Asociación Nacional de Afectados de Epilepsia Mioclónica de Lafora	1996
53	Asociación Catalana para el Síndrome de Prader Willi	1996
89	Fundación Síndrome de Moebius	1996
142	Asociación Valenciana de Afectados de Lupus	1996
145	Asociación de Pacientes Deficitarios de GH - Adultos	1996
174	Asociación Valenciana de afectados de Artritis	1996
197	Asociación Ourensana de EM, ELA, Parkinson y otras Enfermedades Neurodegenerativas	1996
3	Associació Catalana de les Neurofibromatosis	1997
14	Asociación de Esclerodermia de Castellón	1997
52	Asociación Valenciana Síndrome Prader Willi	1997
71	Asociación del Síndrome X Frágil de Madrid	1997
108	Asociación de Afectados de Neurofibromatosis	1997
116	Sense barreres de Petrer	1997
191	Asociación balear de la enfermedad de Andrade	1997
18	Asociación Española de Enfermos y Familiares de la Enfermedad de Gaucher	1998
20	Asociación Nacional Síndrome de Apert y otras Craneosinostosis Síndrómicas	1998
35	Associació Catalana de Malaltia de Huntington	1998
41	Asociación Española de Narcolepsia	1998
104	Federación Española de Asociaciones de Espina Bífida e Hidrocefalia	1998
120	Asociación Española del Síndrome de Cornelia de Lange	1998
7	Asociación Española para la Investigación y Ayuda al Síndrome de Wolfram	1999
10	Asociación Alfa 1 de España	1999
15	Asociación Española de Porfiria	1999
16	Associació de Lluita contra la Distonía a Catalunya	1999
21	Asociación Española de Enfermos de Glucogenosis	1999
23	Asociación Española de Angioedema Familiar por Deficit C1	1999
63	Asociación Humanitaria de Enf. Degenerativas y Síndr. de la Infancia y Adolescencia	1999
87	Asociación Madrileña de Personas con Artritis Reumatoide	1999
114	Asociación de Lucha Contra la distonía en Aragón	1999
141	Asociación de Familiares y Afectados por Patologías del Crecimiento	1999
157	Federación Española del Síndrome de X Frágil	1999
170	Asociación de Enfermedad de Huntington Andalucía	1999
177	Asociación Española de Hemocromatosis	1999
11	Asociación Española de Familiares y Enfermos de Wilson	2000
25	Asociación Andaluza de Pacientes con Síndrome de Tourette y trastornos asociados	2000
26	Associació d' Afectats de Siringomielia	2000
27	Asociación Balear de Afectados por la Trigonitis y la Cistitis Intersticial	2000
45	Associació d' Afectats per Productes Químics i Radiacions Ambientals	2000
49	Asociación Española de Ictiosis	2000
51	Asociación de Afectados Síndrome de Marfan	2000

88	Asociación Postpolio Madrid	2000
91	Asociación Valenciana Síndrome de Williams	2000
140	Asociación Corea de Huntington de Castilla y León	2000
231	Asociación de Discapacitados de Enfermedades Neurológica	2000
256	Asociación de Enfermedades Neuromusculares de Sevilla	2000
31	Asociación Española de Afectados por Malformaciones Craneocervicales	2001
32	Asociación Nacional de Esclerosis Tuberosa	2001
33	Asociación de Ataxias de Castilla La Mancha	2001
36	Asociación Española contra la Leucodistrofia	2001
37	Asociación de Pacientes de la Enfermedad de Huntington, unidos por Comunidad Autónoma	2001
46	Asociación de Enfermos de Patología Mitocondrial	2001
47	Asociación de Nevus Gigante Congénito	2001
75	Asociación Valverdeña de la Enfermedad de Andrade	2001
81	Asociación Madrileña de Pacientes con Síndrome de Tourette y Trastornos Asociados	2001
90	Asociación Valenciana de Enfermedad de Huntington	2001
92	Federación de Ataxias de España	2001
97	Asociación del Síndrome de Prader Willi de Andalucía	2001
123	Fundación Niemann Pick de España	2001
135	Asociación Síndrome X Frágil de Extremadura	2001
139	Asociación Provincial de Ataxias de Jaén	2001
274	Fundación para el discapacitado muscular nacional	2001
298	Asociación Síndrome de Williams de Andalucía	2001
54	Asociación Española de Enfermos de Mastocitosis	2002
55	Asociación Española de Paraparesia Espástica Familiar (Strumpell Lorrain)	2002
57	Asociación Madrileña de Osteogénesis Imperfecta	2002
59	Asociación Española del Síndrome de Joubert	2002
62	Asociación Española de Linfangioleiomiomatosis	2002
96	Asociación Síndrome Lesch - Nyhan España	2002
166	Asociación de discapacitados físicos de IBI	2002
246	Asociación Murciana de Fibrosis Quística	2002
255	Asociación de Microsomia Hemifacial	2002
297	Asociación de Padres y Tutores de Personas con Parálisis Cerebral y Discapacidades afines de Segovia	2002
28	Federación Española de Enfermedades Neuromusculares	2003
68	Asociación Nacional Amigos de Arnold Chiari	2003
69	Asociación Afectados de Osteonecrosis	2003
72	Asociación Española de Anemia de Fanconi	2003
73	Asociación Española de las Mucopolisacaridosis y Síndromes Relacionados	2003
76	Asociación Malagueña contra el Síndrome de Fatiga Crónica	2003
77	Asociación Familias Aragonesas con Pacientes de Síndrome de Tourette	2003
79	Asociación y Grupo de Apoyo a favor de las Personas afectadas por el Síndrome de Insensibilidad a los Andrógenos (SIA) y condiciones relacionadas	2003
80	Asociación Nacional Afectados Síndromes de Ehlers-Danlos e Hiperlaxitud	2003
82	Asociación Española de Síndrome de Crigler Najjar	2003
94	Asociación de Afectados por Displasia Ectodérmica	2003
110	Asociación para la información e investigación sobre enfermedades renales genéticas	2003

115	Asociación Extremeña de Enfermos de Huntington	2003
144	Asociación Cordobesa para la investigación de Corea de Huntington	2003
149	Associació SUPORT M3 Serveis Social	2003
151	Fundación Menudos Corazones	2003
168	Asociación de Enfermedades Neuromusculares de la Comunidad Valenciana	2003
232	Fundación Síndrome de West	2003
262	Asociación Madrileña de Enfermedades Neuromusculares	2003
264	Associació Catalana de Persones amb Malalties Neuromusculares	2003
38	Asociación para la integración de personas afectadas por X Frágil u otro TGD en Andalucía	2004
85	Asociación Española de Vasculitis Sistémicas	2004
86	Asociación Española del Síndrome de la Hemiplejía Alternante	2004
95	Asociación de Lucha contra la Distrofia en Andalucía	2004
103	Asociación Ataxias de Extremadura	2004
121	Asociación de Dolor Pélvico Crónico	2004
124	Asociación Española contra la Leucodistrofia en Canarias	2004
134	Asociación Española del Síndrome de Smith Magenis	2004
167	Asociación Aragonesa de Enfermedades Neuromusculares	2004
179	Asociación de Enfermos Neuromusculares de Castilla La Mancha	2004
243	Asociación Valenciana del Síndrome del Cromosoma 22q11	2004
105	Asociación de padres de niños con Plagiocefalia y otras deformidades craneales	2005
107	Asociación Española de Enfermos por Pseudoxantoma Elástico	2005
112	Asociación Española de Disfonía Espasmódica	2005
117	Asociación Nacional de Hipertensión Pulmonar	2005
125	Asociación HHT España	2005
127	Asociación Ciudadana de afectados de cistitis intersticial / Síndrome de dolor vesical	2005
128	Asociación Andaluza de Esclerosis Lateral Amiotrófica	2005
130	Fundación Atrofia Muscular Espinal	2005
132	Asociación Valenciana de Sanfilippo i altres mucopolisacaridosis	2005
146	Asociación Española de la Enfermedad de Behçet	2005
148	Asociación Nacional de Afectados por el Síndrome de Maullido de Gato	2005
183	Asociación de Familiares y Afectados de Chiari y Patologías Asociadas	2005
292	Asociación de Lucha contra la Distrofia en España y la Comunidad Valenciana	2005
111	Asociación española de ayuda a niños con trasplante multivisceral y afectados de fallo intestinal y nutrición parenteral	2006
113	Asociación para el Apoyo e Investigación de la Enfermedad de Ceroidlipofuscinosis	2006
118	Budd Chiari, Síndrome de	2006
119	Gorlin, Síndrome de	2006
126	Associació Síndrome Opitz C	2006
131	Alba, Asociación de Ayuda a personas con albinismo	2006
136	Asociación de Síndrome de Lowe de España	2006
147	Asociación Española de Sticklers	2006
164	Asociación Andaluza Síndrome de Williams SERMAPASE	2006
199	Fundación Retina España	2006
133	Asociación Española de Lucha contra las Hemoglobinopatías y Talasemias	2007
137	Fundación Síndrome Cinco P Menos de la C Valenciana	2007
153	Asociación de Enfermos Neuromusculares de Bizkaia	2007

155	Asociación de Malformaciones de Arnold Chiari, Siringomielia, hidrocefalia y demás patologías asociadas	2007
161	Asociación Española del Síndrome de Beckwith - Wiedemann	2007
171	Asociación Española del Pénfigo, Penfigoide y otras enfermedades vesiculoampollosas	2007
172	Asociación para la lucha contra las enfermedades biliares inflamatorias	2007
196	Ayuda Infantil SOS	2007
248	Duchenne Parent Project España	2007
278	Asociación de enfermedades neuromusculares de Canarias	2007
152	Galactosemia, Enfermedad de	2008
156	D' Genes Asociación de Enfermedades Raras de Totana	2008
159	49 XXXXY, Síndrome	2008
160	Suprarrenalectomía bilateral	2008
162	Persona Rígida, Síndrome de la	2008
165	Asociación Síndrome de Peutz Jeghers	2008
169	Asociación Española del Síndrome CDG	2008
178	Asociación Española contra la Histiocitosis	2008
180	Asociación de Hemoglobinuria Paroxística Nocturna	2008
182	Asociación de Pacientes con Quistes de Tarlov	2008
186	Fundación contra la Hipertensión Pulmonar	2008
187	Sociedad Española de Lipodistrofias	2008
195	Associació de mares i pares d' alumnes Escola Bressol nexa Fundació Privada	2008
202	Asociación de afectados de linfedema primario y secundario	2008
209	Neurinoma del acústico	2008
218	Associació Catalana de Déficits Inmunitaris Primaris	2008
249	Asociación Española de Fibrodisplasia Osificante Progresiva	2008
265	Asociación de Familiares y Enfermos de Fibrosis Pulmonar Idiopática y Fibrosis Pulmonar Familiar	2008
309	Asociación Araba Elkartea Espina Bífida e Hidrocefalia	2008
175	Mc Leod, Síndrome de	2009
176	Coffin Lowry, Síndrome de	2009
181	Associació Balear d' infants amb malalties rares	2009
184	Asociación Miastenia de España	2009
190	Asociación Cuenta con nosotros Melilla «Asociación de Información y Apoyo sobre las ER»	2009
192	Associació d' afectats per la Síndrome de Marfan	2009
205	Adisen, Asociación de Addison y Otras Enfermedades Endocrinas	2009
206	Asociación Española del Síndrome de Sotos	2009
213	Asociación Molinense de Enfermedades Raras	2009
224	Asociación Española Familiar Ataxia Telangiectasia	2009
229	Federación Gallega de Enfermedades Raras y Crónicas	2009
238	Asociación DEDINES "Defensa del niño discapacitado con necesidades especiales"	2009
286	Asociación Española de Afectados por Sarcoma	2009
194	Shwachman Diamonds, Síndrome de	2010
198	Asociación de niños con discapacidad de Almería	2010
200	Mohr Tranebjaerg, Síndrome de	2010
201	Stevens-Johnson, Síndrome de	2010
215	Asociación Atrofia de Nervio Óptico de Leber	2010
216	Asociación Española del Síndrome de Wolf Hirschhorn	2010
219	Asociación Española del Síndrome de Vómitos Cíclicos	2010
228	Asociación de Afectados por SFC y por el Síndrome de Sensibilidad	2010

	Química Múltiple de Madrid	
240	Asociación de Púrpura Trombocitopénica Idiopática "Corazones Púrpuras"	2010
260	Asociación Española de Algias Perineales y Neuralgias Pudendas	2010
266	Asociación de Familiares y Amigos de Pacientes con Neuroblastoma	2010
276	Asociación Aprendiendo del Catch 22	2010
296	Asociación Lucha y Sonríe por la Vida	2010
305	Associació Catalana del Síndrome de Williams	2010
208	Asociación Española de Malformaciones Anorrectales y enfermedad de Hirschsprung	2011
210	Miopatía metabólica con déficit de mioadenilato deaminasa	2011
220	Shy-Drager, Síndrome de	2011
221	Melorreostosis	2011
225	Asociación de Enfermedades Raras de Alcalá de Henares	2011
233	Asociación Síndrome Hemolítico Urémico Atípico	2011
241	Fundación Ana Carolina Diez Mahou	2011
245	Asociación Española para el Síndrome de Rubinstein Taybi	2011
247	Asociación Nacional de Enfermos de Sarcoidosis	2011
253	Dravet Syndrome Foundation (Delegación en España)	2011
259	Asociación de Afectados por Intolerancia Hereditaria a la Fructosa	2011
269	Fundación AHUCE	2011
275	Asociación 22 Q Madrid	2011
283	Fundación Pequeños Pulmones	2011
285	Asociación Síndrome de Noonan de Cantabria	2011
293	Asociación del Síndrome de Ehlers Danlos Vascular	2011
230	Xeroderma Pigmentoso	2012
235	Oral Facial Digital tipo IV o VI, Síndrome	2012
236	Pseudohipoaldosteronismo tipo 1	2012
239	Blau, Síndrome de	2012
250	Asociación de familiares y afectados de lipodistrofias	2012
251	Asociación Síndrome de Treacher Collins Zaira Sardina Gil	2012
254	Asociación Española de Enfermos del Síndrome de Camurati-Engelmann	2012
258	Fundación Stop Sanfilippo	2012
261	Asociación Española de Xantomatosis Cerebrotendinosa	2012
263	Asociación 22 q Andalucía	2012
267	Asociación de Enfermos con Neurodegeneración por Acumulación Cerebral de Hierro	2012
268	Asociación Nacional de Afectados por Holt Oram	2012
271	Asociación Nacional de familiares y personas con síndrome de inversión duplicación del cromosoma 15	2012
273	Asociación de ayuda a la dependencia CYL	2012
257	Gastroparesia idiopática y trastornos motores del aparato digestivo	2013
270	Asociación Síndrome Pheland - McDermid (22q13)	2013
272	Asociación Síndrome X Frágil de Melilla "Las mariposas de Sergio"	2013
279	Asociación de Familiares y Afectados de Huntington de Málaga "Encarnación Prieto Pozo"	2013
280	Asociación de Enfermedades Raras de Guadalajara	2013
281	Asociación Costello y CFC - España	2013
282	Asociación Española Síndrome de Poland	2013
284	Asociación Grupo de Enfermedades Raras de Navarra	2013
289	Asociación Española de Enfermedades Vasculares Hepáticas	2013
290	Asociación Española de Hiperplasia suprarrenal congénita	2013
291	Asociación para enfermos de enfermedades crónicas degenerativas y	2013

	raras de medianías	
295	Fundación Andrés Marcio, niños contra la laminopatía	2013
303	Asociación Murciana de Lupus y otras enfermedades afines	2013
287	Asociación síndrome de Turner de Andalucía	2014
288	Acción y Cura para Tay Sachs	2014
294	CDKL5, Síndrome mutación gen	2014
299	Asociación de Enfermedades de los Neurotransmisores	2014
300	Asociación de enfermos de FMF y síndromes autoinflamatorios de España	2014
301	Objetivo diagnóstico. Asociación de personas sin diagnóstico	2014
304	Asociación 11q España	2014
306	Asociación de enfermos y familiares de hipertensión intracraneal benigna e idiopática - pseudotumor cerebri	2014
307	Fundación Inversión Duplicación del Cromosoma 15Q	2014
302	Goldenhar, Síndrome de	2015

Fuente: Información del Departamento de Gestión Asociativa de FEDER

ANEXO 4: LISTADO DE ENFERMEDADES POCO FRECUENTES REPRESENTADAS EN FEDER

1. 15q11, Duplicación/inversión
2. 22q11, Síndrome Deleción
3. 48 XXXX, Síndrome de
4. 49 XXXXY, Síndrome de
5. 5p Menos, Síndrome de
6. Acidemia Metilmalónica - Homocistinuria, Tipo cbl F
7. Acidemia Metilmalónica con Homocistinuria, Tipo cblD
8. Acidemia Metilmalónica Vitamina B12 Sensible, Tipo cbl B
9. Acidemia Propiónica
10. Aciduria Glutárica Tipo I
11. Aciduria Glutárica Tipo II
12. Aciduria Metilmalónica con Homocistinuria
13. Acondroplasia
14. Acondroplasia - Inmunodeficiencia Combinada Grave
15. Acromegalia
16. Addison, Enfermedad de
17. Adiduria
18. Adrenoleucodistrofia Ligada al X
19. Agammaglobulinemia Ligada al Cromosoma X
20. Aicardi Goutières, Síndrome de
21. Aicardi, Síndrome de
22. Albinismo
23. Alexander, Enfermedad de
24. Alfa 1 Antitripsina, Déficit de
25. Algodistrofia
26. Alopecia Universal
27. Alpers, Enfermedad de
28. Alport, Síndrome de
29. Amaurosis Congénita de Leber
30. Amelogénesis Imperfecta
31. Amelo-Ónico-Hipohidrótico, Síndrome
32. Amiloidosis Primaria Familiar
33. Andrade, Enfermedad
34. Anemia de Fanconi
35. Angelman, Síndrome de
36. Angioedema Hereditario
37. Angiosarcoma primario de mama
38. Aniridia
39. Ano Imperforado
40. Anoniquia con Pigmentación de los Pliegues de Flexión
41. Anorrectales, Malformaciones
42. Antifosfolipídico, Síndrome
43. Apert, Síndrome de
44. AREDYLD, Síndrome
45. Arnold-Chiari tipo I, Malformación de
46. Arnold-Chiari Tipo II, Malformación de
47. Arteritis de Células Gigantes

48. Artritis Juvenil Oligoarticular
49. Artritis Psoriásica
50. Artritis Reactiva
51. Artritis Relacionada con Entesitis
52. Artritis Reumatoide Juvenil
53. Artrogriposis Múltiple Congénita
54. Artrogriposis, Síndrome de
55. Aspartilglucosaminuria
56. Asperger, Síndrome de
57. Ataxia cerebelosa autosómica dominante tipo II
58. Ataxia de Friedreich
59. Ataxia de Marie
60. Ataxia Espinocerebelosa del Tipo 1 (SCA1)
61. Ataxia Espinocerebelosa SK3
62. Ataxia Hereditaria Rara
63. Ataxia -Telangiectasia
64. Atresia Pulmonar con Comunicación Interventricular
65. Atresia Pulmonar Septo Ventricular Intacto
66. Atresia Tricúspide
67. Atrofia del Nervio Optico de Leber
68. Atrofia Muscular Espinal Proximal de Tipo 1
69. Atrofia Muscular Espinal Proximal de Tipo 2
70. Atrofia Muscular Espinal Proximal de Tipo 3
71. Atrofia Muscular Espinal Proximal de Tipo 4
72. Atrofias Espinales
73. Baller-Gerold, Síndrome de
74. Bardet Biedl, Síndrome de
75. Batten Spielmeier Vogt, Enfermedad de
76. Baughman, Síndrome de
77. Beckwith-Wiedemann, Síndrome de
78. Behçet, Enfermedad de
79. Berardinelli Seip, Síndrome de
80. Best, Enfermedad de
81. Biosíntesis de Testosterona, Defectos en la
82. Blau, Síndrome de
83. Blefaroespasma
84. Boca Ardiente, Síndrome de
85. Book, Síndrome de
86. Braquicefalia Aislada
87. Bronquiolitis Obliterante con Enfermedad Pulmonar Obstructiva
88. Budd Chiari, Síndrome de
89. Buerger, Enfermedad de
90. C de Opitz, Síndrome
91. CACH, Síndrome de
92. Calambre del Escribano
93. Calcinosis
94. Camurati Engelmann, Enfermedad de
95. Canavan, Enfermedad de
96. Cáncer epitelial de ovarios
97. Cardio Facio Cutáneo, Síndrome
98. Cardiopatías Congénitas

99. Carey, Síndrome de
100. Carnitina, Síndromes por Déficit de
101. CDKL5, Síndrome mutación gen
102. Cefalea en racimos
103. Ceroido Lipofuscinosis Juvenil
104. Charcot Marie Tooth, Enfermedad de
105. Chediak Higashi, Enfermedad de
106. Churg Strauss, Síndrome de
107. Ciclo de la Urea, Defectos del
108. Cistinosis
109. Cistitis Intersticial
110. Citocromo C Oxidasa, Déficit de
111. Citomegalovirus, Síndrome del
112. Citrulinemia
113. Cloaca Persistente
114. Coartación Aórtica
115. Coffin Lowry, Síndrome de
116. Coffin Siris, Síndrome de
117. Colangitis Crónica Destructiva no Supurativa (CBP)
118. Colangitis Primaria Esclerosante
119. Condrosarcoma
120. Coproporfiria Hereditaria
121. Corazón Izquierdo Hipoplásico, Síndrome del
122. Corea de Sydenham
123. Cornelia de Lange, Síndrome de
124. Coroideremia
125. Costello, Síndrome de
126. Crandall, Síndrome de
127. Craneocervicales, Malformaciones
128. Craneosinostosis Primaria
129. Crecimiento, Problemas de
130. Crest, Síndrome
131. Crigler Najjar, Síndrome de
132. Crohn, Enfermedad de
133. Cromosoma 18, Tetrasomía 18p
134. Cromosopatía del Par 5
135. Crouzon, Enfermedad de
136. Cuerpos de Poliglucosano del Adulto, Enf con
137. Cushing, Enfermedad de
138. Dandy Walker, Síndrome de
139. Danon, Enfermedad de
140. de Vici, Síndrome
141. Defectos del Tabique Interauricular
142. Deficiencia Múltiple de Sulfatasas
143. Déficit Aislado de NADH-CoQ Reductasa
144. Déficit Aislado de Succinato-CoQ Reductasa
145. Déficit de 5a-reductora
146. Déficit de Metil Cobalamina de Tipo cbl E
147. Déficit del Transportador de Glucosa Tipo 1
148. Déficit Hipofisario producido por Quistes de la bolsa de Rathke
149. Degeneración Macular

150. Dejerine Sottas, Enfermedad de
151. Delección Cromosómica 7
152. Delección 22q11.2, Síndrome de
153. Delección 22q13, Síndrome
154. Delección Cromosoma 8p, Trisomía 10p
155. Delección del ADN Mitocóndrial, Síndrome
156. Depósito de Glucógeno por Déficit de LAMP-2, Enfermedad de
157. Dermatitis Herpetiforme
158. Dermato Osteolisis Tipo Kirghize
159. Dermatitis IgA Linear
160. de George, Síndrome de
161. Diabetes Insípida Central
162. Diabetes Insípida Nefrogénica
163. Dilatación Aórtica
164. Disfonía Espasmódica
165. Disgenesia Gonadal XY
166. Dismetrías Óseas
167. Displasia acro-pectoro-renal
168. Displasia broncopulmonar
169. Displasia Cráneo-Ectodérmica
170. Displasia cráneo-fronto-nasa
171. Displasia Diastrófica
172. Displasia Ectodérmica Hidrótica
173. Displasia Ectodérmica Hipohidrótica Ligada al X
174. Displasia Ectodérmica, Síndrome de
175. Displasia Espondiloepimetáfisaria
176. Displasia Fibrosa Monostótica
177. Displasia Mandíbulo-Acral
178. Displasia Oculodentodigital
179. Displasia Odonto-Onico con Alopecia
180. Displasia Odonto-Onico-Dérmica
181. Displasia Trico-Odonto-Oniquial
182. Displasia Ventricular Derecha Arritmógena (DVDA)
183. Disqueratosis Congénita
184. Distonía Cervical
185. Distonía Focal
186. Distonía Multifocal Paroxística
187. Distonía Neurodegenerativa
188. Distonía Primaria
189. Distonía que Responde a la Levodopa
190. Distrofia Miotónica
191. Distrofia Muscular
192. Distrofia Muscular con Deficiencia de Disferlina
193. Distrofia muscular congénita
194. Distrofia muscular congénita con hiperlaxitud
195. Distrofia Muscular Congénita Tipo Fukuyama
196. Distrofia Muscular de Cinturas
197. Distrofia Muscular de Duchenne y de Becker
198. Distrofia Muscular de Emery Dreifuss
199. Distrofia Muscular de Landouzy Dejerine
200. Distrofia Muscular Infantil

201. Doble Salida de Ventriculo Derecho
202. Dravet, Síndrome de
203. Drepanocitosis
204. Duchenne Erb, Síndrome de
205. Edwards, Síndrome de
206. Ehlers Danlos Vascular, Síndrome de
207. Ehlers Danlos, Síndrome de
208. Elefantiasis
209. Ellis Van Creveld, Síndrome de
210. Encefalitis
211. Encefalopatía Mioneurogastrointestinal, Síndr de
212. Encefalopatía Neonatal
213. Encefalopatía Traumática Crónica
214. Enfermedad de Niemann-Pick tipo C
215. Epidermolisis Bullosa
216. Epilepsia Mioclónica Progresiva
217. Epispadias
218. Erdheim Chester, Enfermedad de
219. Escafocefalia Aislada
220. Esclerodermia
221. Esclerosis Lateral Amiotrófica
222. Esclerosis Múltiple
223. Esclerosis Tuberosa
224. Escoliosis Anquilosante
225. Espina Bífida
226. Estenosis Pulmonar Valvular
227. Estenosis Subaórtica Fija
228. Estenosis Subglótica Idiopática
229. Estenosis traqueal congénita
230. Extrofia Cloacal
231. Extrofia Vesical
232. Fabry, Enfermedad de
233. Factor XIII, Déficit de
234. Fascitis Eosinofílica
235. Felty, Síndrome de
236. Fenilcetonuria o PKU
237. Fibrodisplasia Osificante Progresiva
238. Fibromatosis Congénita Generalizada
239. Fibromatosis Gingival / Hipertricosis
240. Fibrosis Pulmonar Idiopática
241. Fibrosis Quística
242. Fiebre Mediterránea Familiar
243. Fiebre Reumática
244. Freeman Sheldon, Síndrome de
245. Freire-Maia, Síndrome de
246. Fucosidosis
247. Galactosemia, Enfermedad de
248. Gangliosidosis GM1
249. GAPO, Síndrome de
250. Gastroparesia
251. Gaucher Schlagenhauer, Enfermedad de

252. Gaucher Tipo 1, Enfermedad de
253. Gaucher, Enfermedad de (término genérico)
254. Gilbert Dreyfus, Síndrome de
255. Gillespie, Síndrome de
256. Glicosilación, Defectos Congénitos de la
257. Glucogenosis
258. Glucogenosis Tipo XI
259. Goldenhar, Síndrome de
260. Goltz Gorlin, Síndrome de
261. Gordon, Síndrome de
262. Gorlin Chaudry Moss, Síndrome de
263. Gorlin, Síndrome de
264. Granulomatosa Crónica, Enfermedad
265. Granulomatosis de Wegener
266. Hallerman Streiff, Síndrome de
267. Hay Wells, Síndrome de
268. Hematuria Familiar Benigna
269. Hemiplejia Alternante Infantil
270. Hemocromatosis
271. Hemocromatosis Hereditaria Tipo 4
272. Hemocromatosis Neonatal
273. Hemofilia A
274. Hemofilia B
275. Hemofilia C
276. Hemoglobinopatía C - Forma Homocigota
277. Hemoglobinopatía C Harlem
278. Hemoglobinopatía D
279. Hemoglobinopatía E
280. Hemoglobinopatía Inestable
281. Hemoglobinopatía J
282. Hemoglobinopatía M con Hemólisis
283. Hemoglobinopatía S
284. Hemoglobinuria Paroxística Nocturna
285. Hemolítico Urémico de Forma Atípica, Síndrome
286. Hepatitis Crónica Autoinmune
287. Hepatitis Neonatal
288. Hermansky Pudlak, Síndrome de
289. Hidradenitis Supurativa
290. Hidrocefalia
291. Hiper Ig E, Síndrome de
292. Hiper-IgM, Síndrome de
293. Hiperlaxitud, Síndrome de
294. Hiperlisinemia
295. Hiperostosis Frontal Interna
296. Hiperplasia Regenerativa Nodular
297. Hiperplasia Suprarrenal Congénita
298. Hiperqueratosis Palmoplantar y Gingival
299. Hipertensión Portal no Cirrótica
300. Hipertensión Pulmonar
301. Hipertensión Pulmonar Primaria o Idiopática
302. Hipocondroplasia

303. Hipofosfatasa
304. Hipomelanosis de Ito
305. Hipomielinización
306. Hipopituitarismo
307. Hipoplasia de las Celulas de Leydig
308. Hipoplasia Síndrómica del Nervio Óptico
309. Hipotonía Muscular Congénita
310. Hipoventilación Central Congénita, Síndrome de la
311. Hirschprung Adquirida, Enfermedad de
312. Histiocitosis Tipo II
313. Histiocitosis X
314. Holt Oram, Síndrome de
315. Homocistinuria Clásica por Déficit de Cistationina Beta-Sintasa
316. Homocistinuria por Déficit de Metilentetrahidrofolato Reductasa
317. Homocistinuria sin Aciduria Metilmalónica
318. Hormona del Crecimiento, Déficit de
319. Hunter, Síndrome de
320. Huntington, Enfermedad de
321. Huntington, Enfermedad de (Variante de Westphal)
322. Hurler Scheie, Síndrome de
323. Hurler, Pseudo Polidistrofia de
324. Hurler, Síndrome de
325. Hutchinson-Gilford, Síndrome de
326. I - Cell
327. Ictiosis Vulgar
328. Incisivo Central Maxilar Medio Unico, Síndr de
329. Incontinencia Pigmentaria
330. Inmunodeficiencia Variable Común
331. Inmunodeficiencias Primaria con Granulomas en la piel
332. Insensibilidad a los Andrógenos, Síndrome de
333. Insuficiencia Suprarrenal Primaria, Crónica, Adquirida
334. Intolerancia Hereditaria a la Fructosa
335. Intolerancia hereditaria la fructosa
336. Isaacs, Síndrome de
337. Jackson Weiss, Síndrome de
338. Jansky Bielschowsky, Enfermedad de
339. Jarcho Levin, Síndrome de
340. Jeune, Síndrome de
341. Johanson Blizzard, Síndrome de
342. Johnson Mcmillin, Síndrome de
343. Joseph, Enfermedad de
344. Joubert, Síndrome de
345. Kallmann, Síndrome de
346. Kartagener, Síndrome de
347. Kawasaki, Síndrome de
348. Kearns Sayre, Síndrome de
349. Kelley Seegmiller, Síndrome de
350. Kennedy, Enfermedad de
351. Kersey, Síndrome de
352. Kleine Levin, Síndrome de
353. Klinefelter, Síndrome de

354. Klippel Feil, Síndrome de
355. Krabbe, Enfermedad de
356. Lambert Eaton, Síndrome de
357. Landau Kleffner, Síndrome de
358. Laron, Síndrome de
359. Legg-Calvé-Perthes, Enfermedad de
360. Legius, Síndrome de
361. Leigh, Síndrome de
362. Lennox Gastaut, Síndrome
363. Leri-Weill, Síndrome de
364. Lesch Nyhan, Síndrome de
365. Leucemia Linfocítica Crónica
366. Leucinosis
367. Leucodistrofia
368. Leucodistrofia Metacromática
369. Leucodistrofias Indeterminadas
370. Linfangioleiomiomatosis
371. Linfedema Primario
372. Linfocitopenia CD4 Idiopática
373. Linfoproliferativo Autoinmune, Síndrome
374. Lipodistrofia Familiar Parcial Asociada con Mutaciones en PPARG
375. Lipodistrofia Familiar Parcial por Mutaciones en AKT2
376. Lipodistrofia Familiar Parcial, Tipo Köbberling
377. Lipodistrofias
378. Liposarcoma Mixoide
379. Lowe, Enfermedad de
380. Lupus Discoide Eritematoso
381. Lupus Eritematoso Sistémico
382. Madelung, Enfermedad de
383. Maffucci, Síndrome de
384. Manosidosis
385. Marfan, Síndrome de
386. Maroteaux Lamy, Síndrome de
387. Marshall Smith, Síndrome de
388. Marshall, Síndrome de
389. Máscara de Kabuki, Síndrome de la
390. Mastocitosis
391. McArdle, Enfermedad de
392. McCune Albright, Síndrome de
393. McLeod, Síndrome de
394. Megalencefalia Leucodistrofia Quística
395. Melas, Síndrome de
396. Melorreostosis
397. MERRF, Síndrome
398. Miastenia Gravis
399. Microcefalia
400. Microsomía Hemifacial
401. Microtia Tipo I
402. Miller Dieker, Síndrome de
403. Miller Fisher, Síndrome de
404. Miocardiopatía Dilatada Idiopática Mitocondrial

405. Miopatía congénita
406. Miopatía de Multicore
407. Miopatía metabólica con déficit de mioadenilato deaminasa
408. Miopatía Mitocondrial
409. Miopatía Nematínica
410. Miopatías Congénitas
411. Miopatías Metabólicas
412. Mitocondrial, Enfermedad
413. Mixta del Tejido Conectivo, Enfermedad de
414. Moebius, Síndrome de
415. Mohr Tranebjaerg, Síndrome de
416. Morquio, Síndrome de
417. Morsier, Síndrome de
418. Mucopolidosis
419. Mucopolidosis Tipo 2
420. Mucopolidosis Tipo 4
421. Muenke, Síndrome de
422. Musculares, Enfermedades
423. Naegeli-Franceschetti-Jadassohn, Síndrome de
424. Narcolepsia
425. NARP, Síndrome de
426. Natowicz, Síndrome de
427. Nefroblastoma
428. Nefronoptosis
429. Nefrótico Congénito Tipo Finlandés, Síndrome
430. Neoplasia Endocrina Múltiple Tipo 1
431. Neumonía Intersticial Aguda
432. Neumonía Intersticial Descamativa
433. Neumonía Intercial No Específica
434. Neumonitis crónica de la infancia
435. Neuralgia Pudenda
436. Neuramidasas, Deficiencia de
437. Neurinoma del acústico
438. Neuroblastoma
439. Neurodegeneración con Acumulación de Hierro en el Cerebro Tipo 1
440. Neurofibromatosis
441. Neurofibromatosis Central
442. Neurofibromatosis de Von Recklinghausen
443. Neurofibromatosis Tipo 2
444. Neurofibromatosis tipo 3
445. Neurofibromatosis tipo 6
446. Neuromusculares, Enfermedades
447. Neuropatía Autonómica y Sensitiva Hereditaria Tipo 2
448. Neuropatía Hereditaria con Hipersensibilidad a la Presión
449. Neuropatía Hereditaria Motora y Sensorial, de Tipo Okinawa
450. Neuropatía Motora Multifocal
451. Neuropatía Sensitiva y Autonómica Tipo 4
452. Neuropatía Sensorial y Autónoma Hereditaria Tipo 1
453. Nevus melanocítico congénito de gran tamaño
454. Niemann Pick, Enfermedad de
455. Nonne, Síndrome de

456. Noonan, Síndrome de
457. Núcleo Central, Enfermedad de
458. Nutrición Parenteral
459. Oculo Cerebro Renal, Síndrome de
460. Oculo-Osteo-Cutáneo, Síndrome de
461. Oftalmoplegia Externa Progresiva
462. Onicotricodisplasia y neutropenia
463. Oral Facial Digital IV, Síndrome
464. Oral Facial Digital VI, Síndrome
465. Orofaciodigital Tipo 1, Síndrome
466. Osteogénesis Imperfecta
467. Osteomielitis Crónica
468. Osteonecrosis
469. Panhipopituitarismo
470. Papillon Lefevre, Síndrome de
471. Paquioniquia Congénita
472. Parálisis Cerebral
473. Parálisis de Bell
474. Paraparesia Espástica Familiar
475. Paraparesia Espástica Tropical
476. Paraplejía Espástica Ligada a X Tipo 2
477. Parkinson del Adulto Joven, Enfermedad de
478. Parry-Romberg, Síndrome de
479. Pearson, Síndrome
480. Pelizaeus Merzbacher, Enfermedad de
481. Pénfigo Benigno Crónico Familiar de Hailey-Hailey
482. Pénfigo Foliáceo
483. Pénfigo Herpetiforme
484. Pénfigo Paraneoplásico
485. Pénfigo Vegetante
486. Pénfigo Vulgar
487. Penfigoide Ampollar
488. Penfigoide Bulloso
489. Penfigoide Cicatricial
490. Penfigoide Gestacional
491. Persona Rígida, Síndrome de la
492. Peutz Jeghers, Síndrome de
493. Pfeiffer, Síndrome
494. Picnodisostosis
495. Pierre Robin, Síndrome de
496. Pili Torti Onicodisplasia
497. Pitt Hopkins, Síndrome de
498. Plagiocefalia Aislada
499. Poems, Síndrome de
500. Poland, Síndrome de
501. Polimiositis
502. Polineuropatía Amiloide Familiar
503. Polineuropatía Desmielinizante Inflamatoria Crónica
504. Polineuropatía Sensitivo-Motora Desmielinizante Crónica
505. Polineuropatías
506. Poliometritis, Efectos tardíos de

507. Poliquistosis Renal Autosómica Dominante (PQRAD)
508. Poliquistosis Renal Autosómica Recesiva
509. Pompe, Enfermedad de
510. Porfiria
511. Porfiria Aguda Intermitente
512. Porfiria Cutánea Tarda
513. Porfiria de Doss
514. Porfiria Eritropoyética Congénita
515. Porfiria hepática aguda
516. Porfiria hepática crónica
517. Porfiria Variegata
518. Post Polio, Síndrome de
519. Prader Willi, Síndrome de
520. Primarios Inmunitarios, Déficit de
521. Prostatitis Crónica
522. Proteus, Síndrome de
523. Protoporfiria Eritropoyética
524. Pseudo Obstrucción Intestinal Crónica Idiopática
525. Pseudohipoaldosteronismo tipo 1
526. Pseudohipoparatiroidismo
527. Pseudoxantoma Elástico
528. Púrpura de Schonlein Henoch
529. Púrpura Trombocitopénica Idiopática
530. Quiste Aracnoideo
531. Quiste de Tarlov
532. Rapp Hodgkin, Síndrome de
533. Raynaud, Enfermedad
534. Refsum, Enfermedad de
535. Reticulohistiocitosis Multicéntrica
536. Retinosis Pigmentaria
537. Retinosquisis Congénita
538. Retraso Global del Desarrollo
539. Rett, Síndrome de
540. Rosai-Dorfman, Enfermedad
541. Rosselli-Gulienetti, Síndrome de
542. Rothmund Thomson, Síndrome de
543. Rubinstein Taiby, Enfermedad de
544. Russell Silver, Síndrome de
545. Sabinas Cabello Quebradizo, Síndrome de
546. Salamon, Síndrome de
547. Sandhoff, Enfermedad de
548. SanFilippo, Síndrome
549. Santavuori, Enfermedad de
550. Sarcoglicanopatía
551. Sarcoidosis
552. Sarcoma de Ewing
553. Scheie, Síndrome de
554. Schinzel Giedion, Síndrome de
555. Schopf-Schulz-Passarge, Síndrome de
556. Schwartz-Jampel, Síndrome de
557. Seckel, Síndrome de

558. Sensibilidad Químico Múltiple, Síndrome
559. Sheehan, Síndrome de
560. Shprintzen Goldberg, Síndrome de
561. Shwachman Diamond, Síndrome de
562. Shy-Drager, Síndrome de
563. Sialidosis
564. Silla Turca Vacía, Síndrome de la
565. Siringomielia
566. Situs Inversus
567. Sjögren Primario, Síndrome de
568. Sjögren secundario, Síndrome de
569. Sjögren, Síndrome de
570. Sly, Síndrome de
571. Smith Magenis, Síndrome de
572. Snyder-Robinson, Síndrome de
573. Sotos, Síndrome de
574. Stargardt, Enfermedad de
575. Stevens-Johnson, Síndrome de
576. Stickler, Síndrome de
577. Still del Adulto, Enfermedad de
578. Takayasu, Enfermedad de
579. Talasemia Mayor
580. Talasemia Minor
581. Tay Sachs, Enfermedad de
582. Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria
583. Telangiectasia Maculosa
584. Tetralogía de Fallot
585. Tirosinemia Tipo 1
586. Tirosinemia Tipo 2
587. Tirosinemia Tipo 3
588. Tourette, Síndrome de
589. Transposición Congénitamente Corregida de las Grandes Arterias
590. Transposición de Grandes Vasos
591. TRAPS, Síndrome
592. Trastornos Generalizados del Desarrollo
593. Treacher Collins, Síndrome de
594. Trico-Dento-Óseo, Síndrome
595. Trico-Oculo-Dermo-Vertebral, Síndrome
596. Trico-Odonto-Onico-Dermal, Síndrome
597. Tricorrinofalángico Tipo 1, Síndrome
598. Trisomía Cariotipo 47 XXX
599. Trombocitopenia Hipoplasia Cerebelosa Talla Baja
600. Trombocitopenia inmune
601. Trombosis Venosa Portal
602. Troyer, Síndrome de
603. Tumor Maligno de Células Germinales de Vagina
604. Tumor testicular de células germinales seminomatoso
605. Tumor testicular germinal
606. Tumor testicular germinal no seminomatoso
607. Tumor testicular y paratesticular
608. Túnel Carpiano, Síndrome del

609. Turner, Síndrome de
610. Usher, Síndrome de
611. VACTERL
612. Vasculitis Cutánea
613. Vasculitis Necrosante Generalizada
614. Vasculitis Poliangeitis Microscópica
615. Vasculitis Sistémica
616. Velocardiofacial, Síndrome
617. Ventrículo Único
618. Vómitos Cíclicos
619. Von Gierke, Enfermedad de
620. Von Hippel Lindau, Síndrome de
621. Von Willebrand, Enfermedad de
622. WAGR, Síndrome de
623. Walker Warburg, Síndrome de
624. Wells, Síndrome de
625. Williams, Síndrome de
626. Wilson, Enfermedad de
627. Wiskott Aldrich, Síndrome de
628. Wolf Hirschhorn, Síndrome de
629. Wolff Parkinson White, Síndrome de
630. Wolfram, Síndrome de
631. X Frágil, Síndrome
632. Xantomatosis Cerebrotendinosa
633. Xeroderma Pigmentoso
634. Xerodermia - Pies Cavos - Anomalía del Esmalte
635. Zellweger, Síndrome de
636. 11 q, Síndrome de
637. 15, Síndrome de Inversión Duplicación del Cromosoma
638. Hipertensión Craneal Idiopática
639. Lupus
640. Neurotransmisores, Enfermedades

Fuente: Información del Departamento de Gestión Asociativa de FEDER

ANEXO 5: ACTA FUNDACIONAL DE ALIBER

ALIANZA IBEROAMERICANA DE ENFERMEDADES RARAS O POCO FRECUENTES –ALIBER-

ACTA FUNDACIONAL

REUNIDOS en Totana, Murcia, el 18 de diciembre de 2013, se constituye La Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras o Poco Frecuentes –ALIBER-

Se relaciona a continuación el nombre de los socios promotores, los representantes de cada una de ellas y la dirección del domicilio social.

- 1. Nombre de la entidad / socio promotor:** Palito y Toto piden un deseo A.C
Dirección del domicilio social: Altadena 59-501, colonia Nápoles, delegación Benito Juárez, C.P 03810, de la localidad Ciudad de México, Distrito Federal, México
Nombre del representante: Diana Paulina Peña Aragón
- 2. Nombre de la entidad / socio promotor :** Proyecto Pide un Deseo México IAP
Dirección del domicilio social: Altadena 59-501, colonia Nápoles, delegación Benito Juárez, C.P 03810, de la localidad Ciudad de México, Distrito Federal, México
Nombre del representante: Carlos David Peña Aragón
- 3. Nombre de la entidad / socio promotor:** Fundación Española de Beneficencia
Dirección del domicilio social: 3 calle 1071 zona 15 Colonia Tecun Uman CP 15015 de la localidad de Guatemala capital, Guatemala.
Nombre del representante: Elizabeth del Rosario Zabalza
- 4. Nombre de la entidad / socio promotor:** Asociación Colombiana de Pacientes con Enfermedades de Depósito Lisosomal (ACOPEL)
Dirección del domicilio social: Diagonal 61 B N° 23 – 54 de la ciudad de Bogotá, localidad de Teusaquillo, Colombia.
Nombre del representante: Luz Victoria Salazar Ceballos
- 5. Nombre de la entidad / socio promotor:** Asociación Raríssimas Brasil
Dirección del domicilio social: Rua Palombi Vitalina 37, Vila Augusta, ciudad de Guarulhos, en Estado de Sao Pualo, Brasil.
Nombre del representante: Regina Celia Fanti García Próspero
- 6. Nombre de la entidad / socio promotor:** Asociación Todos Unidos Enfermedades Raras Uruguay (ATUERU)
Dirección del domicilio social: cale Lavalleja, manzana 97 solar 2 de la Ciudad de la Costa, Canalones, Uruguay.
Nombre del representante: Alfredo Toledo Ivaldo, Ninnel Firppo y María Inés Fonseca
- 7. Nombre de la entidad / socio promotor:** Fundación Ecuatoriana de Pacientes con Enfermedades de Depósito Lisosomal (FEPEL-DASHA)

Dirección del domicilio social: RUC 1792351146001. Quito. Ecuador
Nombre del representante: Eliecer Isaías Quispe Fray

8. **Nombre de la entidad / socio promotor:** Organización Mexicana de Enfermedades Raras
Dirección del domicilio social: Alameda N. 1078, Col Independencia de la localidad de Guadalajara, Jalisco
Nombre del representante: José de Jesús Navarro Torres
9. **Nombre de la entidad / socio promotor:** Asociación MPS JAJAX AC
Dirección del domicilio social: Alameda N. 1078, Col Independencia de la localidad de Guadalajara, Jalisco
Nombre del representante: Ericka Ivonne García Contreras
10. **Nombre de la entidad / socio promotor:** Federación Colombiana de Enfermedades Raras (FECOER)
Dirección del domicilio social: Av. Cra 15 No 124 -17 Edificio Jorge Barón Torre B Oficina 703, Bogotá, Colombia
Nombre del representante: Ángela Patricia Chaves Restrepo
11. **Nombre de la entidad / socio promotor:** Federacao das Doencas Raras de Portugal (FEDRA)
Dirección del domicilio social: Rua das Acucenas, Lote 1 Loja Direita. 1300-003 Lisboa Portugal
Nombre del representante: Jorge Manuel Rocha de Oliveira Nunes
12. **Nombre de la entidad / socio promotor:** Associacao Nacional de Deficiencias mentais e Raras (RARISSIMAS)
Dirección del domicilio social: Rua das Acucenas, Lote 1 Loja Direita. 1300-003 Lisboa Portugal
Nombre del representante: Paula Cristina de Brito Cardoso da Costa
13. **Nombre de la entidad / socio promotor:** Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)
Dirección del domicilio social: Calle Pamplona 32, Local 1. 28039 Madrid. España.
Nombre del representante: Juan Carrión Tudela
14. **Nombre de la entidad / socio promotor:** Asociación de Enfermedades Raras D´Genes
Dirección del domicilio social: Calle Estrecha, 4. Totana. 30850 Murcia. España.
Nombre del representante: Naca Eulalia Pérez de Tudela Cánovas
15. **Nombre de la entidad / socio promotor:** Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes (FADEPOF)
Dirección del domicilio social: Fragata Sarmiento 829/831 de la ciudad autónoma de Buenos Aires, Argentina
Nombre del representante: Ana María Rodríguez Alonso

16. Nombre de la entidad / socio promotor: Asociación civil creciendo
Dirección del domicilio social: Fragata Sarmiento 829/831 de la ciudad autónoma de Buenos Aires, Argentina
Nombre del representante: Inés Alicia Castellano Ianiello

17. Nombre de la entidad / socio promotor (personas físicas): actuando en nombre propio
Nombre de los representantes:
Gloria Pino Ramírez
Av. 15 B 55B 11
Conjunto Residencial Villa Mar
Edificio Mar Rojo. Apto 5° A La Trinidad.
Francisco Javier Guerra
C/Aurelio Cabrera 1P 07 D
Badajoz. España

ACUERDAN

1° Constituir una Asociación al amparo de la Ley Orgánica 1/2002, de 22 de marzo, reguladora del derecho de asociación que se denominará: Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras o Poco Frecuentes –ALIBER-

2° Aprobar los Estatutos que se incorporan a este Acta Fundacional como Anexo, por los que se va a regir la entidad, que fueron leídos en este mismo acto y aprobados por unanimidad de los reunidos.

3° designar a la Junta Directiva de la entidad, cuya composición es la siguiente:

- **Presidente:** Juan Carrión
- **Vicepresidente:** Paula Brito
- **Vicepresidente 2:** Ana María Rodríguez
- **Tesorero:** Jesús Navarro
- **Secretario:** Alfredo Toledo
- **Vocal 1:** Regina Próspero
- **Vocal 2:** Eliecer Quispe
- **Vocal 3:** Ángela Patricia Chaves
- **Vocal 4:** Gloria Pino

4° Consentir a la Administración encargada de la inscripción registral para que sean comprobados los datos de identidad de los firmantes (Real Decreto 522/2006, de 28 de abril. B.O.E. núm. 110, de 9 de mayo de 2006)

Y sin más asuntos que tratar, se levanta la sesión siendo las 11:20 horas del día de la fecha.

Fdo: Juan Carrion Tudela
Presidente

Fdo: Alfredo Toledo Ivaldo
Secretario

ANEXO 6: DIRECTORIO DE MIEMBROS DE FEDER

Andalucía

Entidad: Asoc para las Deficiencias que afectan al Crecimiento y al Desarrollo (ADAC)

Dirección: C./ Enrique Marco Dorta, 6 Local - (41018) Sevilla

Teléfono: 954 98 98 89

Entidad: Federación Andaluza de Asociaciones de Ataxia (FADADA)

Dirección: C./ Antonio Filpo Rojas, 13 Bajo Izqda. - (41008) Sevilla

Web: www.ataxiasandalucia.org/

Email: federacion.ataxias@gmail.com

Teléfono: 954 54 61 68

Entidad: Asociación Andaluza de Hemofilia Canf Cocemfe (ASANHEMO)

Dirección: C./ Castillo Alcalá de Guadaira, 7 – 9 4º A-B - (41013) Sevilla

Web: www.asanhemo.org

Email: administracion@asanhemo.org

Teléfono: 954 24 08 68

Entidad: Asociación Andaluza de Fibrosis Quística (AAFQ)

Dirección: C/ Bami, 7 2º D - (41013) Sevilla

Web: www.fqandalucia.org/

Email: info@fqandalucia.org

Teléfono: 954 70 57 05

Entidad: Asociación Esp. para la Investigación y Ayuda al Síndrome de Wolfram (ANSW)

Dirección: C/ Picadilly, 7 - (04120) La Cañada de San Urbano

Web: www.aswolfram.org/

Email: aswolfram@hotmail.com

Teléfono: 653 11 50 70

Entidad: Asociación Andaluza de Lucha contra la Leucemia "Rocío Bellido" (AALLEU)

Dirección: C./ Solano, 10 - (41927) Mairena del Aljarafe

Web: www.leucemiarociobellido.org/

Email: aalleurociobell@telefonica.net

Entidad: Asociación Andaluza de Pacientes con Síndrome de Tourette y TA (ASTTA)

Dirección: Apartado de correos 189 - (14500) Puente Genil

Web: www.tourette.es

Email: saludjurado@hotmail.com

Teléfono: 957 60 31 61

Entidad: Asociación para la integración de personas afectadas por X Frágil u otro TGD en Andalucía (AsanXF-TGD)

Dirección: Urbanización Cornisa Azul, 4 esc. 1 - 1º G - (41920) San Juan de Aznalfarache

Web: www.xfragilandalucia.org/

Email: josetarabita@hotmail.com

Teléfono: 656 49 71 68

Entidad: Asociación Epidermolisis Bullosa de España (DEBRA)
Dirección: C/ Jacinto Benavente, 12; Edif Marbelsun I, Local 2 - (29601) Marbella
Web: www.debra.es
Email: info@debra.es
Teléfono: 952 81 64 34

Entidad: Asociación Valverdeña de la Enfermedad de Andrade (ASVEA)
Dirección: C./ Dr. Fleming, 60 A - (21600) Valverde del Camino
Web: www.asvea.org
Email: correo@asvea.org
Teléfono: 636 03 10 62

Entidad: Asociación Española de Vasculitis Sistémicas (AEVASI)
Dirección: C./ Fuensanta, 5 - (14640) Villa del Río
Web: www.aevasi.com
Email: vasculitis.es@gmail.com
Teléfono: 957 17 70 41

Entidad: Asociación de Lucha contra la Distonía en Andalucía (ALDAN)
Dirección: c/ Sol, 46-48 - (41003) Sevilla
Email: helenasalcedo@hotmail.com
Teléfono: 600 56 62 57

Entidad: Asociación del Síndrome de Prader Willi de Andalucía (ASPWA)
Dirección: Ctra./ Socorro, 11 - (23200) La Carolina
Web: <http://www.praderwilliandalucia.es/>
Email: praderwilliandalucia@hotmail.com
Teléfono: 953 66 09 57

Entidad: Asociación Española de Enfermos por Pseudoxantoma Elástico (PXE España)
Dirección: C/ Cartaya, Bloque 1 - Piso 9 D - (29004) Málaga
Web: www.pxe-españa.es
Email: enfermedadesraras.pxe@gmail.com
Teléfono: 951 10 47 26

Entidad: Asociación Española de Disfonía Espasmódica (AESDE)
Dirección: C/ Pedro Muñoz Seca, 9 - (11500) Puerto de Santa María
Web: <http://www.disfoniaespasmodica.org/>
Email: asociacion@disfoniaespasmodica.org
Teléfono: 600 65 10 62

Socio individual: Gorlin, Síndrome de
Email: ana15153@hotmail.com

Entidad: Asociación Andaluza de Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA Andalucía)
Dirección: Avda. Hytasa 38, planta 2, oficina 9 (Edificio Toledo 1) - (41006) Sevilla
Web: www.elaandalucia.es
Email: ela.andalucia@gmail.com
Teléfono: 954 34 34 47

Entidad: Asociación Provincial de Ataxias de Jaén (ASPAJ)
Dirección: C/ Alfredo Calderón, 2 Bajo - (23200) La Carolina
Web: www.fejidif.org/aspaj/
Email: aspaj@fejidif.org
Teléfono: 953 68 09 01

Entidad: Asociación Cordobesa para la investigación de Corea de Huntington (IHUCOR)
Dirección: Plaza de Cuba, 7 - 2º 3ª - (14014) Córdoba
Web: <http://ihucor.org>
Email: info@ihucor.org
Teléfono: 957 43 13 39

Entidad: Asociación de Pacientes Deficitarios de GH - Adultos (GH Adultos)
Dirección: C/ Macarena Tres Huertas, Bloque 10 local B - (41009) Sevilla
Web: www.deficitgh2.wordpress.com
Email: liger@telefonica.net
Teléfono: 954 90 48 70

Socio individual: 49 XXXXY, Síndrome
Email: apascual@impconsultores.com
Teléfono: 954 23 88 90

Entidad: Asociación de Retinosis Pigmentaria de Andalucía (AARP)
Dirección: C/ Resolana, 30 (Edif Once) - (41009) Sevilla
Web: www.retinaandalucia.org
Email: asociacion@retinaandalucia.org
Teléfono: 954 37 00 42

Entidad: Asociación Andaluza Síndrome de Williams SERMAPASE (SERMAPASE)
Dirección: C/ Carmen Linares, 28 - (23700) Linares
Web: www.sindromedewilliams.org
Email: sermapase@hotmail.com
Teléfono: 600 20 55 11

Entidad: Asociación de Enfermedad de Huntington Andalucía (AEHA)
Dirección: C/ Ducado, 4 - (41006) Sevilla
Email: venceba@telefonica.net
Teléfono: 954 51 41 81

Socio individual: Coffin Lowry, Síndrome de
Email: mi-samuel@hotmail.com
Teléfono: 958 27 39 48

Entidad: Asociación andaluza corazón y vida
Dirección: C/ Castillo Alcalá de Guadaira, 3 6º D - (41013) Sevilla
Web: www.corazonyvida.org
Email: asociacion@corazonyvida.org
Teléfono: 954 65 54 84

Entidad: Asociación de niños con discapacidad de Almería (ANDA)
Dirección: C/ Lavanda, 18 Bajo - (O4009) Almería

Web: www.anda.com.es
Email: info@anda.com.es
Teléfono: 950 85 35 58

Entidad: Asociación de afectados de linfedema primario y secundario (ADELPRISE)
Dirección: C/ La Matilla, 5 - (41907) Valenciana de la Concepción
Web: www.adelprise-sevilla.es
Email: adelprise.sevilla@gmail.com

Entidad: Adisen, Asociación de Addison y Otras Enfermedades Endocrinas (ADISEN)
Dirección: C/ Doma, 7 - Bloque 3 - 3º - B - (29649) Mijas Costa
Web: <https://adisen.es>
Email: info@adisen.es
Teléfono: 951 50 50 46

Entidad: Asociación de Atrofia de Nervio Óptico de Leber (ASANOL)
Dirección: C/ Betis, 1 - 1º B - (41010) Sevilla
Web: www.asanol.com
Email: asociacionasanol@gmail.com
Teléfono: 647 91 95 81

Socio individual: Oral Facial Digital tipo IV o VI, Síndrome
Dirección: C/ Isla del Vicario, 26 - (41400) Ecija
Email: ana.a76@hotmail.com
Teléfono: 696 85 58 90

Entidad: Asociación de Ayuda Mutua PANIDE (PANIDE)
Dirección: Avda. de Cádiz, 42, Conjunto Galicia, Edif. Lugo B - (18006) Granada
Web: www.panide.com
Email: secretaria@panide.com
Teléfono: 958 12 61 76

Entidad: Asociación de Enfermedades Neuromusculares de Sevilla (ASENSE)
Dirección: C/ Manuel Olmedo Serrano, bloque 7, bajo D - (41530) Morón de la Frontera
Web: www.asense.org
Email: asensevilla@gmail.com
Teléfono: 617 21 79 44

Entidad: Asociación 22 q Andalucía
Dirección: C/Agustín Lara, 36 - (18008) Granada
Web: www.22q-andalucia.blogspot.com
Email: asociacion.22q.andalucia@gmail.com
Teléfono: 655 90 41 29

Entidad: As de Enf con Neurodegeneración por Acumulación Cerebral de Hierro (ENACH)
Dirección: C./ Bruselas, 5 - 1º A - (41012) Sevilla
Web: <http://demoenachasociacion.blogspot.com/> BLOG
Email: enachasociacion@hotmail.com
Teléfono: 619 40 50 91

Entidad: Asociación Nacional de Afectados por Holt Oram (ANAHO)
Dirección: C./ María Tubau, 17 - (29014) Málaga
Web: www.holt-oram.es www.anaho.holt-oram.es
Email: info@holt-oram.es
Teléfono: 686 14 51 49

Entidad: Asociación Nacional de familiares y personas con síndrome de inversión duplicación del cromosoma 15 (IDIC 15)
Dirección: Clara Campoamor, 88 Casa 9 - (29730) Rincón de la Victoria
Web: <http://www.idic15q.es/>
Email: asociacion@idic15q.com
Teléfono: 625 84 61 61

Entidad: Asociación de Familiares y Afectados de Huntington de Málaga "Encarnación Prieto Pozo" (FAHUMA)
Dirección: C/ Algamitas, 1 - (29400) Ronda
Web: www.http://fahuma-huntington.webnode.es/
Email: fahuma@outlook.com
Teléfono: 699 34 26 56

Entidad: Asociación síndrome de Turner de Andalucía (ASTA)
Dirección: C/ Sierra de Cazorla, 10 bajo 1 - (29620) Torremolinos
Web: www.turnerandalucia.org
Email: asociacionturnerandalucia@hotmail.com
Teléfono: 616 69 92 50

Entidad: Asociación Lucha y Sonríe por la Vida (ALUSVI)
Dirección: Plaza de Belén 12, local 4 bajo. - (41840) Pilas
Web: <http://alusvipilas.blogspot.com.es/>
Email: alusvi@gmail.com
Teléfono: 658915577

Entidad: Asociación Síndrome de Williams de Andalucía (ASWA)
Dirección: C/ José Vera, 7 - (18170) Alfacar
Web: www.aswa.es
Email: aswa@aswa.es
Teléfono: 626 47 11 86

Entidad: ASENCO, Asociación de Enfermedades Neuromusculares de Córdoba (ASENCO)
Dirección: C/ Periodista Quesada Chacón, 2 - blq 3, 5D - (14005) Córdoba
Web: <http://www.asencordoba.org/>
Email: asenco2010@gmail.com
Teléfono: 649 04 17 34

Aragón

Entidad: Asociación Española de Afectados por Malformaciones Craneocervicales (AEMC)
Dirección: Paseo M^a Agustín 26, (Local COCEMFE) - (50004) Zaragoza
Web: www.aemc-chiari.com
Email: aemc@aemc-chiari.com
Teléfono: 628 48 62 43

Entidad: Asoc Familias Aragonesas con Pacientes de Síndrome de Tourette (AFAPSTTA)
Dirección: C/ Honorio García Condoy, 12 local - (50007) Zaragoza
Web: www.aragontourette.org
Email: asociacion@aragontourette.org
Teléfono: 976 55 22 26

Entidad: Asoc de padres de niños con Plagiocefalia y otras deformidades craneales (APNP)
Dirección: C/ Corona de Aragón, 18 - (50195) Pastriz
Teléfono: 976 58 31 98

Entidad: Asociación española de ayuda a niños con trasplante multivisceral y afectados de fallo intestinal y nutrición parenteral (NUPA)
Dirección: c/Juan de Lanuza 64, 4ºD - (22001) Huesca
Web: <http://www.somosnupa.org/>
Email: chus@somosnupa.org
Teléfono: 651 745 183

Entidad: Asociación de Lucha Contra la distonía en Aragón (ALDA)
Dirección: C/ Madre Genoveva Torres Morales, 9 - 2º Dcha - (50006) Zaragoza
Web: www.distoniaragon.org
Email: alda@distoniaragon.org
Teléfono: 976 38 76 43

Entidad: Fundación Atrofia Muscular Espinal (FUNDAME)
Dirección: Avda. Juan Pablo II, 36 - piso 11 B - (50009) Zaragoza
Web: www.fundame.net
Email: organizacion@fundame.net
Teléfono: 652 14 10 93

Entidad: Asociación Aragonesa de Enfermedades Neuromusculares (ASEM ARAGÓN)
Dirección: C/ Nicolás Guillén, 8, Esc 1ª 2º B - (50004) Zaragoza
Web: <http://www.aseमारagon.com/>
Email: asem@aseमारagon.com
Teléfono: 976 28 22 42

Entidad: Asociación de Púrpura Trombocitopénica Idiopática "Corazones Púrpuras" (APTIE)
Dirección: C/Cerro de los Alcaldes, 5 Bloque B, Pl 1, Puerta H - (44003) Teruel
Web: www.aptie.org
Email: aptiecorazonespurpuras@gmail.com
Teléfono: 690 12 82 13

Entidad: As de Pacientes de Enf Hematológicas Raras de Aragón (ASPHER Aragón)
Dirección: Avda. Gertrudis Gómez de Avellaneda, 29, 1º B - (50018) Zaragoza
Web: <https://sites.google.com/site/aragonaspher/home>
Email: aspheraragon@gmail.com
Teléfono: 651 00 83 62

Asturias

Entidad: Asociación Española de Síndrome de Crigler Najjar (AESCEN)
Dirección: C./ Cañada Rosal, 10 B - (33519) Asturias
Email: laplazacorreo@yahoo.es
Teléfono: 985 72 48 32

Entidad: Asociación Es Retina Asturias
Dirección: C/ México, Bajo esq Chile número 12 - (33011) Oviedo
Web: www.retinosis.org
Email: asturias@retinosis.org
Teléfono: 984 19 37 65

Entidad: Asoc Familiares y Amigos Afectados por el Sínd. de Noonan (Noonan Asturias)
Dirección: C/ Pintora Concha Mori, 17, 2ºB - (33211) Gijón
Web: <http://www.noonanasturias.es/>
Email: noonanasturias@gmail.com

Cantabria

Entidad: Asociación Nacional de Enfermos de Sarcoidosis (ANES)
Dirección: Apartado de Correos 4053 - (39011) Santander
Web: <http://sarcoidosis.es/>
Email: anes.spain@gmail.com
Teléfono: 630 96 22 42

Entidad: Asociación Síndrome de Noonan de Cantabria (ASNC)
Dirección: Urb. La Soloba, 43E - (39530) Puente San Miguel (Reocín)
Email: asindromenoonancantabria@yahoo.es
Teléfono: 942 82 06 64

Castilla La Mancha

Entidad: Asociación de Ataxias de Castilla La Mancha (ACMA)
Dirección: C./ Calle San Francisco, 5 - 3º E - (13001) Ciudad Real
Email: asociaciondeataxiasclm@gmail.com
Teléfono: 926 92 36 94

Entidad: Asociación Nacional de Afectados de Epilepsia Mioclónica de Lafora (LAFORA)
Dirección: C./ Carreteros, 46 - (45125) Pulgar
Email: aamorenorubio@hotmail.com
Teléfono: 925 29 21 56

Entidad: Asociación Nacional de Afectados por el Sínd. de Maullido de Gato (ASIMAGA)
Dirección: C/ Tomelloso, 11 - A - (13710) Argamasilla de Alba
Web: www.asimaga.org
Email: isidromag@hotmail.com
Teléfono: 619 42 68 50

Entidad: Asociación de Enfermos Neuromusculares de Castilla La Mancha (ASEM CLM)
Dirección: Avda. Pío XII, 17 Bajo Izq. - (45600) Talavera de la Reina
Web: www.asemclm.com
Email: asemclm@hotmail.com
Teléfono: 925 81 39 68

Socio individual: Shy-Drager, Síndrome de
Email: mapeana@gmail.com
Teléfono: 616 49 87 65

Entidad: Asociación de Enfermedades Raras de Guadalajara (GUADAERA)
Dirección: C/ Roncesvalles 5-B bajo E-2 - Guadalajara
Email: guadaera@hotmail.es
Teléfono: 949 202 682

Castilla y León

Entidad: Federación de Ataxias de España (FEDAES)
Dirección: C/ San Martín, 17 - Bajo - (47003) Valladolid
Web: www.fedaes.org
Email: sede.gijon@fedaes.org
Teléfono: 985 09 71 52

Entidad: Asociación Corea de Huntington de Castilla y León (EH)
Dirección: Paseo Comendadores S/N (CS Graciliano Urbaneja) - (09001) Burgos
Web: <http://coreadehcyl.org/>
Email: contacto@coreadehcyl.org
Teléfono: 947 26 62 60

Entidad: Asociación Española del Pénfigo, Penfigoide y otras enfermedades vesiculoampollosas (AEPPEVA)
Dirección: C/ Merced, 5 -2º izq - (09002) Burgos
Web: www.aeppeva.es
Email: esthercamaramartinez@gmail.com
Teléfono: 947 20 77 33

Socio individual: Stevens-Johnson, Síndrome de
Email: martinez.garzon@hotmail.com

Entidad: Asociación de ayuda a la dependencia CYL
Dirección: C/ Narciso Alonso Cortes, 8 4º D - (47006) Valladolid
Web: <http://ayudaaladependencia.blogspot.com.es/>
Email: ayudadependencia@yahoo.es

Entidad: Asociación de Padres y Tutores de Personas con Parálisis Cerebral y Discapacidades afines de Segovia (ASPACE Segovia)
Dirección: Avda. Fernández Ladreda 28, entreplanta, local 5 - (40002) Segovia
Email: aspacesegovia@hotmail.com
Teléfono: 618553435

Entidad: Asociación de enfermos y familiares de hipertensión intracraneal benigna e idiopática - pseudotumor cerebro (ADEFHIC)

Dirección: Apartado de Correos N° 35 - (42200) Almazán

Web: <http://asociacionhipertensionintercraneal.blogspot.com.es/>

Email: adefhic.esp@gmail.com

Teléfono: 646149737

Entidad: Asociación de Enfermedades Raras de Castilla y León (AERSCYL)

Dirección: C/ La Bañeza, 7 - (37006) Salamanca

Email: aers2014@yahoo.es

Teléfono: 722 68 81 88

Cataluña

Entidad: Associació Catalana de les Neurofibromatosis (ACNefi)

Dirección: C./ Bilbao, 93-95 5º 1ª - (08005) Barcelona

Web: www.acnefi.com/castella/gamhome.htm

Email: info@acnefi.com

Teléfono: 933 07 46 64

Entidad: Associació de Lluita contra la Distonia a Catalunya (ALDEC)

Dirección: C./ Providència, 42 Planta 4 Despacho 4.1 - (08024) Barcelona

Web: www.infodoctor.org/aldec

Email: infoaldec@gmail.com

Teléfono: 932 10 25 12

Entidad: Asociación Española de Déficits Inmunitarios Primarios (AEDIP)

Dirección: C/ Joaquim Sunyer i Miró, 14 - (08192) Sant Quirze del Vallés

Web: www.aedip.com

Email: aedip@aedip.com

Teléfono: 937 21 14 14

Entidad: Asociación Española de Enfermos de Glucogenosis (AEEG)

Dirección: Carrer Masia 39 Planta 1ª - Sala 3 - (08110) Montcada i Reixac

Web: www.glucogenosis.org

Email: aeeeg@glucogenosis.org

Teléfono: 638 39 36 88

Entidad: Associació d' Afectats de Siringomièlia (AAS)

Dirección: C./ Pujades, 93 3º 1ª - (08005) Barcelona

Web: <http://www.siringomièlia.org>

Email: siringo.info@gmail.com

Teléfono: 639 25 33 56

Entidad: Associació Catalana de Fibrosi Quística (ACFQ)

Dirección: Passeig Reina Elisenda de Montcada 5 - (08034) Barcelona

Web: www.fibrosiquistica.org

Email: fqatalana@fibrosiquistica.org

Teléfono: 934 27 22 28

Entidad: Associació d' Afectats per Retinosis Pigmentaria a Catalunya (AARPC)
Direcció: C/ Sepúlveda, 1 - 3ª planta desp. 3 (asociaciones) - (08015) Barcelona
Web: www.retinosiscat.org/
Email: aarpc88@virtualsd.net
Teléfono: 932 38 11 11

Entidad: Associació Catalana de Malaltia de Huntington (ACMAH)
Direcció: C./ Pere Vergès (Hotel Entitats La Pau), 1, 7º-1 - (08020) Barcelona
Web: <http://www.acmah.org>
Email: acmah@acmah.org
Teléfono: 933 14 56 57

Entidad: Associació de Grups de Suport de l' ELA a Catalunya (AGSELA)
Direcció: C./ Iris, 56 Bajos - (08911) Badalona
Teléfono: 620 26 96 86

Entidad: Asociación de Cardiopatías Congénitas (AACIC)
Direcció: C/ Martí i Alsina, 22 local - (08031) Barcelona
Web: www.aacic.org
Email: info@aacic.org
Teléfono: 934 58 66 53

Entidad: Associació d' Afectats per Productes Químics i Radiacions Ambientals (APQUIRA)
Direcció: C./ París, 150 1º 2ª - (08036) Barcelona
Web: www.associacioapquira.org
Email: apquira@gmail.com
Teléfono: 933 22 46 25

Entidad: Asociación Catalana para el Síndrome de Prader Willi (ACSPW)
Direcció: Passeig dels Cirerers, 56-58 - (08906) L'Hospitalet de Llobregat
Web: www.praderwillicat.org
Email: praderwillicat@gmail.com
Teléfono: 646 05 55 45

Entidad: Associació Catalana de la Síndrome de Rett (ACSR)
Direcció: C./ Emili Grahit, 2-d 2º 2ª - (17002) Girona
Web: www.rettcatalana.es
Email: jserra@iservicesmail.com
Teléfono: 972 22 84 81

Entidad: Asoc. Esp. de las Mucopolisacaridosis y Síndromes Relacionados (MPS España)
Direcció: C./ Anselm Clavé, 1 - (08787) La Pobla de Claramunt
Web: <http://www.mpseps.org>
Email: info@mpseps.org
Teléfono: 93 804 09 59 / 617 08 01 98

Entidad: Asociación y Grupo de Apoyo a favor de las Personas afectadas por el Síndrome de Insensibilidad a los Andrógenos (SIA) y condiciones relacionadas (GRAPSIA)
Direcció: C/ Providencia, 42 (hotel de entidades de Gracia) - (08024) Barcelona
Web: www.grapsia.org
Email: grapsia@gmail.com

Teléfono: 654987482

Entidad: Asoc. Nacional Afectados Síndromes de Ehlers-Danlos e Hiperlaxitud (ASEDH)
Dirección: Apartado de Correos 1016 - (08204) Sabadell
Web: <http://asedh.org>
Email: asedh@asedh.org
Teléfono: 650 004 524

Entidad: Asociación Española para Pacientes con Tics y Síndrome de Tourette (APTT)
Dirección: Avda./ Gran Vía de las Corts Catalanes, 562 Pral. 2ª - (08011) Barcelona
Web: www.astourette.com
Email: asoc.tourette@gmail.com
Teléfono: 934 51 55 50

Entidad: Asociación Española del Síndrome de la Hemiplejía Alternante (AESHA)
Dirección: C/ Del Sol, 50, 2º - (08505) Sta. Eulalia de Riuprimer
Web: www.aesha.org
Email: rm_aesha@yahoo.es
Teléfono: 600 38 14 21

Entidad: Fundación Síndrome de Moebius (FSM)
Dirección: C./ Beat Domenech y Castellet, 13 - 3º - (08292) Esparraguera
Web: www.moebius.org
Email: info@moebius.org
Teléfono: 937 08 02 58

Entidad: Asociación para la información e investigación sobre enfermedades renales genéticas (AIRG-E)
Dirección: C/ Cartagena, 340 al 350 - (08025) Barcelona
Web: www.airg-e.org
Email: secrecomun@fundacio-puigvert.es
Teléfono: 934 16 97 00

Entidad: Asociación Española del Síndrome de Cornelia de Lange (SCDL)
Dirección: C/ Parera, 9 - 1º 2ª - (08740) Sant Andreu de la Barca
Web: www.corneliadelange.es
Email: cornelia@corneliadelange.es
Teléfono: 622 620 718

Entidad: Asociación de Dolor Pélvico Crónico (DOPELCRO)
Dirección: Avda. Nuestra Sra. Bellvitge, 150 -8º Puerta 1 - (08907) L'Hospitalet de Llobregat
Web: www.usuarios.lycos.es/dopelcro
Email: pelvicodolor@gmail.com
Teléfono: 667 73 67 74

Entidad: Fundación Niemann Pick de España (FNP)
Dirección: C/ Cronista Muntaner, 17 - 1º 1ª - (25001) Lleida
Web: www.fnp.es
Email: info@fnp.es
Teléfono: 973 20 61 17

Entidad: Associació Síndrome Opitz C (ASOC)
Direcció: C/ Arquímedes, 122 - 1º 2ª - (08224) Terrassa
Web: www.asopitzc.org
Email: info@asopitzc.org
Teléfono: 630 90 43 06

Entidad: Asociación Ciudadana de afectados de cistitis intersticial / Síndrome de dolor vesical (ACACI)
Direcció: C/ Pareto, 55 Atc. 3º - (08902) L'Hospitalet de Llobregat
Web: www.acaci.es
Email: acaci2006@yahoo.es
Teléfono: 606549591

Entidad: Asociación de Síndrome de Lowe de España (ASLE)
Direcció: Paseo Europa, 75 - 3º G - (O8397) Pineda del Mar
Web: www.sindromelowe.es
Email: loweresearch@gmail.com
Teléfono: 676 28 96 32

Entidad: Asociación de Familiares y Afectados por Patologías del Crecimiento (AFAPAC)
Direcció: C/ Horacio, 15 - (O8022) Barcelona
Web: www.afapac.org
Email: info@afapac.org
Teléfono: 932 17 32 25

Entidad: Associació SUPORT M3 Serveis Social (ASSM3SS)
Direcció: Avda. Santa Coloma, 54 - 4º - 1ª - (O8922) Santa Coloma de Gramenet
Web: www.associaciosuportm3.net
Email: associaciosuportm3@hotmail.es
Teléfono: 666 95 05 10

Entidad: Asociación para la lucha contra las enfermedades biliares inflamatorias (ALBI-ESPAÑA)
Direcció: Hotel d'entitats Can Guardiola C/ Carrer de Cuba, 2 bústia 3 - (O8030) Barcelona
Web: www.albi-espana.org
Email: info@albi-espana.org
Teléfono: 933 52 98 22

Entidad: Asociación Española de Hemocromatosis (AEH)
Direcció: Mossèn Pons i Rabada, S/N - (O8923) Santa Coloma de Gramenet
Web: www.hemocromatosis.es
Email: aeh@hes.scs.es
Teléfono: 933 86 02 02 ext 4326 y 4320

Entidad: Asociación de Hemoglobinuria Paroxística Nocturna (HPN España)
Direcció: Avda. Barcelona 174 1º 2ª - (O8700) Igualada
Web: www.hpne.org
Email: info@hpne.org
Teléfono: 617 08 01 98

Entidad: Asociación de Familiares y Afectados de Chiari y Patologías Asociadas (AFACPA)
Dirección: Apartado de Correos 2074 - (O8208) Sabadell
Web: www.afacpa.org
Email: secretaria@afacpa.org
Teléfono: 620 04 45 02

Entidad: Associació Catalana Síndrome X Fràgil (ACSXF)
Dirección: Plaza Del Nord (Col-legi La Salle Gracia), 14 - (O8024) Barcelona
Web: www.xfragil.cat
Email: info@xfragil.cat
Teléfono: 932 17 09 39

Entidad: Associació d'afectats per la Síndrome de Marfan (SIMA Catalunya)
Dirección: C/ Música, 5 - Escalera 1 - Piso 2 - (O8191) Rubí
Web: www.sindromemarfan.cat
Email: secretaria@sindromemarfan.cat
Teléfono: 689 02 05 61

Entidad: As de mares i pares d'alumnes Escola Bressol nexe Fund Privada (AMPA NEXE)
Dirección: C/ Escorial, 169 - Bajos - (O8024) Barcelona
Web: www.nexefundacio.org
Email: Ampa.nexefundacio@gmail.com
Teléfono: 932 85 32 40

Socio individual: Mohr Tranebjaerg, Síndrome de
Email: elenademanuel@telefonica.net

Entidad: Asociación Catalana de Espina Bífida e Hidrocefalia (ACAEBH)
Dirección: C/ Sorolla, 10 Bajos - (O8035) Barcelona
Web: <http://www.espinabifida.cat/>
Email: acaebh@espinabifida.cat
Teléfono: 934 28 21 80

Entidad: Associació Catalana de Dèficits Inmunitaris Primaris (ACADIP)
Dirección: C/ Dues Soles, 5 - 4º 1º - (O8500) Vic
Web: www.acadip.org
Email: secretari@acadip.org
Teléfono: 663 97 88 80

Entidad: Associació Catalana d'Ataxies Hereditàries (ACAH)
Dirección: Gran Vía de les Corts Catalanes, 562, pral. 2A - (8011) Barcelona
Web: www.akah.cat/
Email: info@akah.cat
Teléfono: 934 51 55 50

Entidad: Asociación Española de Enfermos del Síndrome de Camurati-Engelmann (CED)
Dirección: C/ París, 64 - 66 - (O8029) Barcelona
Web: <http://camurati-engelmann-spain.blogspot.com.es>
Email: camuratispain@hotmail.com
Teléfono: 606 03 19 79

Entidad: Asociación Española de Algias Perineales y Neuralgias Pudendas (AEAP - NP)
Dirección: C/ Bacardí 10, 1-2 - (O8028) Barcelona
Web: www.aeap-np.org
Email: info@aeap-np.org

Entidad: Associació Catalana de Persones amb Malalties Neuromusculars (ASEM Catalunya)
Dirección: Fabrica de Creació Fabra I Coats Carre Sant Adrià 20 - (O8030) Barcelona
Web: www.asemcatalunya.com
Email: administracio@asemcatalunya.com
Teléfono: 93 274 49 83

Entidad: Asociación de Familiares y Amigos de Pacientes con Neuroblastoma (NEN)
Dirección: PG Sant Joan de Deu, 2 Hospital - (O8950) Esplugues de Llobregat
Web: www.asociacion-nen.org
Email: info@asociacion-nen.org
Teléfono: 690 613 653

Entidad: Asociación Española de Enfermedades Vasculares Hepáticas (AEVH)
Dirección: Gran Vía; Corts Catalanes 930, 2º 1º - (O8018) Barcelona
Web: www.aevh.org
Email: info@aevh.es
Teléfono: 639 21 98 12

Entidad: Associació Catalana del Síndrome de Williams (ACSW)
Dirección: C/ Sant Quintí, 21 atic 2 - (O8026) Barcelona
Web: www.acsw.cat
Email: sw.cat@live.com

Entidad: Asociación Española Déficit de Lipasa Ácida Lisosomal (AELALD)
Dirección: C/ Sembra, 5 - (O8916) Badalona
Web: <http://www.aelald.org/>
Email: asociacionlald@gmail.com
Teléfono: 649 79 10 64

Entidad: Asociación de Familias Afectadas por el Síndrome Alcoholismo Fetal (AFASAF)
Dirección: C/ Velia 27, edificio 1 - (O8016) Barcelona
Web: <http://www.afasaf.org/>
Email: afasaf@googlegroups.com
Teléfono: 675786430

Entidad: Associació Catalana de la Delecció 22 q (ACD22q)
Dirección: C/ Sants, nº 340-6º-1ª - (O8028) Barcelona
Web: www.22q.cat
Email: 22qcatalunya@gmail.com
Teléfono: 696478569

Ceuta

Entidad: Asociación de Discapacitados de Enfermedades Neurológica (ADEN)
Dirección: C/ Millan Astray s/n (Ed. San Luis) Portón 8, entreplanta derecha - (51001) Ceuta
Email: adenceuta@hotmail.com
Teléfono: 956 51 54 79

Comunidad Valenciana

Entidad: Asociación Española de Familiares y Enfermos de Wilson (AEFEW)
Dirección: Avda de la Constitución, 82 5º puerta 11 - (46009) Valencia
Web: www.enfermadedewilson.org
Email: asociaciondewilson@gmail.com
Teléfono: 634 58 26 80

Entidad: Asociación de Esclerodermia de Castellón (ADEC)
Dirección: Apdo de Correos, 197 - (12080) Castellón
Web: www.esclerodermia-adece.org
Email: info@esclerodermia-adece.org
Teléfono: 964 25 00 48

Entidad: Asociación Española del Síndrome de Rett (AESR)
Dirección: C./ Sollana, 28 Bajo - (46013) Valencia
Web: www.rett.es
Email: info@rett.es
Teléfono: 963 74 03 33

Entidad: Asociación Valenciana Síndrome Prader Willi (AVSPW)
Dirección: C./ Valle de Laguar, 12 4º 50ª - (46009) Valencia
Web: www.avspw.org/
Email: avspw@avspw.org
Teléfono: 961935781

Entidad: Asociación Humanitaria de Enf. Degenerativas y Síndr. de la Infancia y Adolescencia (AHEDYSIA)
Dirección: Apartado de Correos Nº 142 - (03570) Villajoyosa
Web: <http://www.ahedysia.org/>
Email: ahedysia@hotmail.es
Teléfono: 965 89 38 31

Entidad: Asociación Valenciana de Enfermedad de Huntington (AVAEH)
Dirección: C./ Gas Lebón, 5 Bajo - (46023) Valencia
Web: <http://www.avaeh.org>
Email: avaeh@avaeh.org
Teléfono: 963 30 90 24

Entidad: Asociación Valenciana Síndrome de Williams (AVSW)
Dirección: Cno. Hondo de Valencia, 7 - (46950) Xirivella
Web: <http://perso.wanadoo.es/avsw/>
Email: avswvalencia@gmail.com
Teléfono: 962 23 00 15

Entidad: Retina Comunidad Valenciana (RCV)
Dirección: Avda. Barón de Carcer, 48 - 7º J - (46001) Valencia
Web: www.retinacv.es
Email: info@retinacv.es
Teléfono: 963 51 17 35

Entidad: Sense barreres de Petrer (SB)
Dirección: C/ Alicante, 16 - Bajo - (03610) Petrer
Web: www.sensebarreres.es
Email: sensebarreres@hotmail.com
Teléfono: 966 31 28 38

Entidad: Alba, Asociación de Ayuda a personas con albinismo (ALBA)
Dirección: C/ Eduardo Bosca, 1 Pta. 13 - (46023) Valencia
Web: www.albinismo.es
Email: contactar@albinismo.es
Teléfono: 665 26 06 10

Entidad: Asociación Valenciana de Sanfilippo i altres mucopolisacaridosis (MPSCV)
Dirección: C/ Coladores, 24 - 2º 8 - (46960) Aldaia
Email: susalliju@hotmail.com
Teléfono: 610 44 41 91

Entidad: Fundación Síndrome Cinco P Menos de la C Valenciana (Fundación Síndrome 5p-)
Dirección: C/ Calitxe, 6 - (03690) San Vicente del Raspeig
Web: <http://www.fundacionsindrome5p.org>
Email: secretario@fundacionsindrome5p.org
Teléfono: 912 83 37 05 / 965 67 22 02

Entidad: Asociación Valenciana de Afectados de Lupus (AVALUS)
Dirección: Avda. Ecuador, 61, pta. 15ª - (46025) Valencia
Web: www.lupusvalencia.org
Email: lupusvalencia@gmail.com
Teléfono: 645 47 39 39

Entidad: Federación Española de Fibrosis Quística (FedFQ)
Dirección: C/ Duque de Gaeta, 56 - 5º - 14 - (46022) Valencia
Web: www.fibrosis.org
Email: fqfederacion@fibrosis.org
Teléfono: 963 31 82 00

Entidad: Asoc ADIBI. Asociación de discapacitados y enfermedades raras de IBI (ADIBI)
Dirección: Plaza Nueva York, 12 - (03440) Ibi
Web: <http://lawebadibi.blogspot.com>
Email: info@asociacionadibi.org
Teléfono: 966 55 03 27

Entidad: Asociación de Enfermedades Neuromusculares de la Comunidad Valenciana (ASEM CV)
Dirección: Avda. Barón de Cárcer, 48 - 8º F - (46001) Valencia
Web: www.asemcv.org

Email: secretaria@asemcv.org
Teléfono: 963 51 43 20

Entidad: Asociación Valenciana de afectados de Artritis (AVAAR)
Dirección: C/ José Grollo, 57 - Bajo - (46025) Valencia
Web: www.avaar.org
Email: artritisvalencia@hotmail.com
Teléfono: 608 70 34 72

Entidad: Asociación Miastenia de España (AMES)
Dirección: C/ Valencia, 6 - (46200) Paiporta de Valencia
Web: www.miasteniagravis.es
Email: info@miasteniagravis.es
Teléfono: 963 97 12 22 ext. 336

Entidad: Asociación de Fibrosis Quística de la Comunidad Valenciana (FQ)
Dirección: C/ Explorador Andrés, 4 -5º Pta.10 - (46022) Valencia
Web: www.fibrosisquistica.org
Email: fibrosistsval@hotmail.com
Teléfono: 963 56 76 16

Entidad: Asociación Síndrome Hemolítico Urémico Atípico (ASHUA)
Dirección: C/ Rey Juan Carlos I, 18 - (12530) Burriana
Web: www.ashua.es
Email: Info@ashua.es
Teléfono: 667 766 179

Entidad: Asociación Valenciana del Síndrome del Cromosoma 22q11 (22Q11)
Dirección: C/ Guillém de Castro, 64 - (46008) Valencia
Web: http://sindrome22q11.blogspot.com.es/
Email: asociacion22q11val@gmail.com
Teléfono: 606 21 38 78

Entidad: Asociación Española de Fibrodysplasia Osificante Progresiva (AEFOP)
Dirección: Avenida Constitución 43 - 3a - (46009) Valencia
Web: http://aefop-es.org
Email: aefop-es@hotmail.com
Teléfono: 675 63 96 53

Entidad: Asociación de Microsomia Hemifacial (AMH)
Dirección: Avda. Dr. Waksman, 56 - (46013) Valencia
Web: www.microsomialhemifacial.org
Email: info@microsomialhemifacial.org
Teléfono: 963 95 32 93

Entidad: Asoc de Lucha contra la Distonia en España y la Comunidad Valenciana (ALDEV)
Dirección: C/ Lebón 5 - (46021) Valencia
Email: asociacionaldev@hotmail.com
Teléfono: 963 30 90 24

Entidad: Asociación de Enfermedades de los Neurotransmisores (DE NEU)
Dirección: C/ Crevillente, 10, pta 26 - (46022) Valencia
Web: www.deneu.org
Email: info.deneu@gmail.com
Teléfono: 963 55 26 27

Entidad: Asoc de enfermos de FMF y síndromes autoinflamatorios de España (FMF España)
Dirección: C/ Bernai 4, puerta 13 - (46006) Valencia
Web: <http://fmf.portalsolidario.net/>
Email: fiebre_mediterranea_familiar@yahoo.es
Teléfono: 645 37 80 68

Entidad: Asociación Afectados CDKL5 (AACDKL5)
Dirección: Cr. de la Constitució, 016 -2 - (12549) Betxí
Web: <https://cdkl5.wordpress.com/>
Email: cdkl5spain@gmail.com
Teléfono: 636 99 72 96

Entidad: Asociación de lucha contra la distonía mioclónica de Valencia (ALUDME)
Dirección: C/ Monestir de Poblet, nº 22, 4º E - (12540) Villareal
Web: <http://www.aludme.org/>
Email: contacto@aludme.org
Teléfono: 647703910

Extremadura

Entidad: Asociación Esp de Enfermos y Familiares de la Enfermedad de Gaucher (AEEFEG)
Dirección: C/ Buenos Aires, 16 - (10680) Malpartida de Plasencia
Web: www.aeefegaucher.es
Email: gaucher@eresmas.com
Teléfono: 927 45 92 26

Entidad: Asociación Extremeña contra la Fibrosis Quística (FIBROEX)
Dirección: C./ Carrera, 8 - (10002) Cáceres
Web: <http://fqextremadura.blogspot.com.es/>
Email: fq_extremadura@hotmail.com
Teléfono: 927 22 80 43

Entidad: Asociación Ataxias de Extremadura (ASATEX)
Dirección: C./ Benito Pérez Galdós, 3 Bajo - (O6870) La Garrovilla
Email: asatex@telefonica.net
Teléfono: 924 33 50 47

Entidad: Asociación Extremeña de Enfermos de Huntington (AExEH)
Dirección: C/ Molino, 2 - portal 2 - 4º B - (O6400) Badajoz
Web: www.aexeh.es
Email: marisolaexhuntington@gmail.com
Teléfono: 635 50 10 11

Entidad: Asoc Española de Lucha contra las Hemoglobinopatías y Talasemias (ALHETA)
Dirección: Avda. José M^a Alcaraz y Alenda, 20 entreplanta - (O6011) Badajoz
Web: www.alheta.com
Email: info@alheta.com
Teléfono: 637 70 21 39

Entidad: Asociación Síndrome X Frágil de Extremadura (ASXFEX)
Dirección: C/ Viviendas Camineros, 23 - 1º A - (10001) Cáceres
Web: www.xfragil-extremadura.es
Email: asxfex@xfragil-extremadura.es
Teléfono: 927 23 08 48

Entidad: Asociación de Retinosis Pigmentaria Extremeña (ARPEX)
Dirección: C/ Alhucemas, 44 - (O6360) Fuente del Maestre
Web: www.retinosis.org
Email: retinosis.extremadura@hotmail.com
Teléfono: 659 87 92 67

Entidad: Asociación Española de Sticklers (AES)
Dirección: C/ Estacada, 41 - (6470) Guareña
Web: <http://www.sindromedestickler.com/>
Email: evacb@coachingextremadura.es
Teléfono: 629 80 27 52

Entidad: Asociación Española del Síndrome de Vómitos Cíclicos (AESVC)
Dirección: C/ Naranjos, 19 - (10480) Madrigal de la Vera
Web: <http://www.aesvc.es/>
Email: info@aesvc.org

Socio individual: Goldenhar, Síndrome de
Dirección: Urb. El Prado blq 2, portal 10, 3º A - (O6800) Mérida
Email: feder.goldenhar@gmail.com
Teléfono: 676 59 51 49

Entidad: Asociación La Vida con Hernia Diafragmática Congénita (La vida con HDC)
Dirección: C/ La vara, 8 - (O6185) Badajoz
Web: <http://www.lavidaconherniadiafragmaticacongenita.org/>
Email: info@lavidaconherniadiafragmaticacongenita.org
Teléfono: 627 70 46 66

Galicia

Entidad: Asociación Alfa 1 de España (A1EA)
Dirección: C/ Xosé Chao Rego, 8-Bajo - (15705) Santiago de Compostela
Web: www.alfa1.org
Email: info@alfa1.org.es
Teléfono: 981 55 59 20

Entidad: Asociación Española de Linfangioleiomiomatosis (AELAM)
Web: <http://www.aelam.org>

Email: aelam@aelam.org
Teléfono: 693 63 93 62

Socio individual: Mc Leod, Síndrome de
Email: tomasjesusgg@hotmail.com
Teléfono: 986 37 94 42

Entidad: Sociedad Española de Lipodistrofias (SEL)
Dirección: Rúa San Francisco, S/N - (15782) Santiago de Compostela
Web: sites.google.com/site/lipodystrophy
Email: lipodistrofias@gmail.com
Teléfono: 981 56 31 00 ext 12407

Entidad: Asociación Ourenzana de EM, ELA, Parkinson y otras Enfermedades Neurodegenerativas (AODEM)
Dirección: Rúa da Farixa, 7 baixo - (32005) Ourense
Web: www.aodem.com
Email: aodem@hotmail.es
Teléfono: 988 25 22 51

Entidad: Federación Gallega de Enfermedades Raras y Crónicas (FEGEREC)
Dirección: Rúa Solís (Mártires de Carral) s/n - (15009) A Coruña
Web: http://fegerec.blogspot.com.es/
Email: fegerec@cofc.es
Teléfono: 981 23 46 51

Socio individual: Blau, Síndrome de
Dirección: Lugar de Cados, 52 - (32898) Muiños
Email: jmordia@gmail.com

Entidad: Asociación Española de Xantomatosis Cerebrotendinosa (AEXCT)
Dirección: C/ Manuel Olivie, 25 - (36203) Vigo
Email: aexctspain@gmail.com

Entidad: Asociación Galega de Ataxias (AGA)
Dirección: C/ Solís s/n - (15009) La Coruña
Web: http://www.ataxias-galicia.org/
Email: info@ataxias-galicia.org
Teléfono: 636779682

Islas Baleares

Entidad: Asoc Balear de Afectados por la Trigonitis y la Cistitis Intersticial (ABATYCI)
Dirección: C./ Sineu, 2 portal C - (07220) Pina
Web: http://usuarios.multimania.es/abatyci/
Email: abatycipina@hotmail.com
Teléfono: 971 66 53 22

Entidad: Associació Balear d'infants amb malalties rares (ABAIMAR)
Dirección: C/ Sor Clara Andreu, 15 Bajos - (07010) Palma de Mallorca

Web: www.abaimar.com
Email: abaimar@hotmail.com
Teléfono: 971 49 87 77

Entidad: Asociación balear de la enfermedad de Andrade (ABEA)
Dirección: C/ Sor Clara Andreu, 15 - Bajos - (07010) Palma de Mallorca
Web: www.andradebalear.es
Email: soniapalmanova@yahoo.es
Teléfono: 971 49 87 77

Islas Canarias

Entidad: Asociación Española contra la Leucodistrofia en Canarias (ALEC)
Dirección: Carretera Gral. Las Arenas, 98 - (38400) Puerto de la Cruz
Web: www.leucodistrofias.es
Email: info@leucodistrofia.es

Socio individual: Persona Rígida, Síndrome de la
Email: sami.gato@hotmail.com
Teléfono: 928 25 33 64

Entidad: Asociación de enfermedades neuromusculares de Canarias (ASENECAN)
Dirección: C/ Antonio Manchado Viglietti, nº1 - (35005) Las Palmas de Gran Canaria
Web: www.asenecan.org
Email: asenecan@gmail.com
Teléfono: 928 24 62 36

Entidad: Asoc de enfermedades crónicas degenerativas y raras de medianías (SEMAGRAN)
Dirección: C/ Doctor Jacinto Rodríguez Mejías, 25, 3º A - (35320) Vega de San Mateo
Web: http://semagran.wix.com/semagran
Email: secretario.semagran@gmail.com
Teléfono: 928 66 07 03

La Rioja

Entidad: Asoc para el Apoyo e Investigación de la Enf de Ceroidolipofuscinosis (BDSRA)
Dirección: C/ Armando Buscarini, 13 - 2º - (26280) Ezcaray
Web: www.hispataxia.es/ELENA/HOME.htm
Email: familias@aefal.org
Teléfono: 654 46 24 85

Socio individual: Miopatía metabólica con déficit de mioadenilato deaminasa
Email: itorma@hotmail.es
Teléfono: 628 82 61 07

Madrid

Entidad: Asociación Española de Aniridia (AEA)
Dirección: C/ Profesor Martín Lagos s/n (Hospital Clínico San Carlos, Puerta A vestíbulo). - (28040) Madrid
Web: www.aniridia.es
Email: aniridia@aniridia.es
Teléfono: 913 30 38 72

Entidad: Asociación Huesos de Cristal de España (AHUCE)
Dirección: C./ San Ildefonso, 8 Bajo Dcha. - (28012) Madrid
Web: www.ahuce.org
Email: ahuce@ahuce.org
Teléfono: 914 67 82 66

Entidad: Asociación Española del Síndrome de Sjögren (AESS)
Dirección: C./ Cea Bermúdez, 14 A 6º 2ª - (28003) Madrid
Web: www.aesjogren.org
Email: aessjogren@hotmail.com
Teléfono: 915 35 86 53

Entidad: Asociación Española de Esclerodermia (AEE)
Dirección: C./ Rosa Chacel, 1 (Concejalía de Salud) - (28231) Las Rozas
Web: <http://www.esclerodermia.com/>
Email: info@esclerodermia.com
Teléfono: 91 757 99 78

Entidad: Asociación Española de Porfiria (AEP)
Dirección: C/ Alonso Cano, 20, 7º B - (28003) Madrid
Web: www.porfiria.org
Email: porfiria.es@gmail.com
Teléfono: 606 18 57 38

Entidad: Asociación de Lucha contra la Distonía en España (ALDE)
Dirección: C./ Camino de Vinateros, 97 - (28030) Madrid
Web: www.distonia.org
Email: alde@distonia.org
Teléfono: 914 37 92 20

Entidad: Asoc Nacional Sínd de Apert y otras Craneosinostosis Sindrómicas (APERTcras)
Dirección: C/ Bravo Murillo, 39 - 41 escalera 20 6º 2º - (28015) Madrid
Web: www.apertcras.org
Email: apertcras@apertcras.org
Teléfono: 914 47 51 63

Entidad: Asociación Española de Extrofía Vesical (ASEXVE)
Web: www.asexve.es
Email: feder@asexve.es

Entidad: Asociación Española de Angioedema Familiar por Deficit C1 (AEDAF)
Dirección: C./ Las Minas, 6 - (28250) Torrelodones

Web: www.angioedema-aedaf.org
Email: dir@angioedema-aedaf.org
Teléfono: 629 47 75 66

Entidad: Asociación Nacional de Esclerosis Tuberosa (ESTU)
Dirección: C./ Camarena, 119 Bajo Local - (28047) Madrid
Web: <http://esclerosistuberosa.org/>
Email: escl tuber10@gmail.com
Teléfono: 917 19 36 85

Entidad: Asociación Española contra la Leucodistrofia (ELA ESPAÑA)
Dirección: C/ Manuel Azaña, S/N (C de Recursos Asociativos "El Cerro") - (28822) Coslada
Web: www.elaespana.com/
Email: elaespana.aso@gmail.com
Teléfono: 912 97 75 49 / 912 98 69 69

Entidad: Asociación Madrileña Contra la Fibrosis Quística (AMCFQ)
Dirección: C/ Pedroñeras 41 F, Local Ext. 4 D - (28043) Madrid
Web: www.fqmadrid.org/
Email: info@fqmadrid.org
Teléfono: 913 01 54 95

Entidad: Asociación Síndrome de Angelman (ASA)
Dirección: C/ Dos de Mayo, 6 - (28701) San Sebastián de los Reyes
Web: www.angelman-asa.org
Email: info@angelman-asa.org
Teléfono: 670 90 90 07

Entidad: Asociación Española de Narcolepsia (AEN)
Dirección: C/ Arroyo Fontarrón 371 B. Izda. - (28030) Madrid
Web: www.narcolepsia.org/
Email: informacion@narcolepsia.info
Teléfono: 666 25 05 94

Entidad: Asociación de Enfermos de Patología Mitocondrial (AEPMI)
Dirección: c/ Manuel Tovar, 3, entreplanta - (28034) Madrid
Web: www.aepmi.org
Email: aepmi@hotmail.com
Teléfono: 618 78 90 68

Entidad: Asociación de Nevus Gigante Congénito (ASONEVUS)
Dirección: C./ Cuenca, 12 - (28990) Torrejón de Velasco
Web: www.asonevus.org
Email: asonevus@asonevus.org
Teléfono: 918 16 17 93

Entidad: Asociación Española de Ictiosis (ASIC)
Dirección: C/ La Raza, 6 E - (28022) Madrid
Web: www.ictiosis.org/inicio.htm
Email: info@ictiosis.org
Teléfono: 963 77 57 40

Entidad: Asociación Española de Enfermos de Mastocitosis (AEDM)
Dirección: C/ Los Metales, 18 - (28970) Humanes de Madrid
Web: www.aedm.org/
Email: aedm@desinsl.com
Teléfono: 659 94 55 48

Entidad: Asociación Española de Paraparesia Espástica Familiar (Strumpell Lorrain) (AEPEF)
Dirección: c/ Fuente Grande 18, bajo. - (28860) Paracuellos de Jarama
Web: www.aepef.org
Email: info@aepef.org
Teléfono: 916 58 48 59

Entidad: Asociación Madrileña de Osteogénesis Imperfecta (AMOI)
Dirección: C./ Mayorazgo (Hotel Asoc), 25 - 1º Dscho 4º - (28915) Leganés
Web: www.amoimadrid.org/
Email: info@amoimadrid.org
Teléfono: 916 80 22 84

Entidad: Asociación Española para el Síndrome de Prader Willi (AESPW)
Dirección: C/ Río Ter, 2 - (28913) Leganés
Web: www.aespw.org
Email: praderwillisindrome@gmail.com
Teléfono: 915 33 68 29

Entidad: Asociación Española del Síndrome de Joubert (ASINJOU)
Dirección: C./ Pablo Neruda, 98 portal 4 6º B - (28038) Madrid
Web: http://webs.ono.com/sindrome_joubert
Email: bruano@ree.es
Teléfono: 917 78 08 93

Entidad: Asociación Nacional Amigos de Arnold Chiari (ANAC)
Dirección: C/ Riaño, 11 - (28042) Madrid
Web: www.chiari.biz
Email: mpfgfa@gmail.com
Teléfono: 675 53 70 97

Entidad: Asociación del Síndrome X Frágil de Madrid (ASXFM)
Dirección: C/Mequinenza, 20, 1ºF, escalera I - (28022) Madrid
Web: www.xfragil.com/
Email: xfragil@xfragil.net
Teléfono: 917 39 80 40

Entidad: Asociación Española de Anemia de Fanconi (AEAF)
Dirección: C./ Morando, 8 2º A - (28029) Madrid
Web: <http://www.asoc-anemiafanconi.es>
Email: info@asoc-anemiafanconi.es
Teléfono: 639 229 145

Entidad: Asociación Síndrome Williams de España (ASWE)
Dirección: C/ Mayo, 37 B - (28022) Madrid
Web: <http://www.sindromewilliams.org>
Email: sindromewilliams@gmail.com
Teléfono: 914 13 62 27

Entidad: Asociación Madrileña de Pacientes con Síndrome de Tourette y Trastornos Asociados (AMPASTTA)
Dirección: Avda. del Deporte S/N - Casa de Asociaciones Desp. 8 - (28523) Rivas Vaciamadrid
Web: <http://www.ampastta.com/>
Email: ampastta@gmail.com
Teléfono: 917 65 18 97

Entidad: Asociación Madrileña de Personas con Artritis Reumatoide (AMAPAR)
Dirección: C./ Cea Bermúdez, 14 portal B - 1º A - (28003) Madrid
Web: <http://www.amapar.org>
Email: amapar@amapar.org
Teléfono: 915 35 88 07

Entidad: Asociación Postpolio Madrid (APPM)
Dirección: Avda./ Doctor García Tapia, 126 portal Loc Posterior - (28030) Madrid
Web: www.postpoliomadrid.org
Email: postpoliomadrid@gmail.com
Teléfono: 665 572 148

Entidad: Asociación Síndrome Lesch - Nyhan España (///)
Dirección: C/ Arroyo del Olivar nº 79 5º C - (28038) Madrid
Web: www.asociacionlesch-nyhan.org.es
Email: maevano@asociacionlesch-nyhan.org.es
Teléfono: 931 42 07 17

Entidad: Asociación Española de Esclerosis Lateral Amiotrófica (ADELA)
Dirección: C Emilia, 51 - Local - (28029) Madrid
Web: www.adelaweb.com
Email: adela@adelaweb.com
Teléfono: 913 11 35 30

Entidad: Asociación de Hemofilia de la Comunidad de Madrid (ASHEMADRID)
Dirección: C./ Virgen de Aránzazu, 29 local - (28034) Madrid
Web: www.ashemadrid.org
Email: secretaria@ashemadrid.org
Teléfono: 917 29 18 73

Entidad: Asociación Madrileña de Ataxias (AMA)
Dirección: Avda. Doctor García Tapia, 126 (posterior) local 5 - (28030) Madrid
Web: <http://www.atamad.org/>
Email: ama@famma.org
Teléfono: 914 37 06 52

Entidad: Federación Española de Asociaciones de Espina Bífida e Hidrocefalia (FEBHI)
Dirección: C/ Vinaroz, 32 Local - (28002) Madrid
Web: www.febhi.org
Email: a.arranz@febhi.org
Teléfono: 914 15 20 13

Entidad: Asociación de Corea de Huntington Española (ACHE)
Dirección: C/ Mercedes Rodriguez, 16 - (28044) Madrid
Web: www.e-huntington.org
Email: ache-consultas@hotmail.com
Teléfono: 671 43 93 33

Entidad: Asociación de Afectados de Neurofibromatosis (AEENF)
Dirección: C/ Avda. América, 33-2º B - (28002) Madrid
Web: www.aeenf.com
Email: asoc_nf@hotmail.com
Teléfono: 913 61 00 42

Entidad: Asociación Nacional de Hipertensión Pulmonar (ANHP)
Dirección: Avda. de las Artes, 7 - (28300) Aranjuez
Web: www.hipertensionpulmonar.es
Email: presidencia@hipertensionpulmonar.es
Teléfono: 685 45 43 49

Entidad: Asociación HHT España (HHT España)
Dirección: C/ Ramiro de Maeztu, 9, casilla 22 - (28040) Madrid
Web: www.asociacionhht.org
Email: info@asociacionhht.org
Teléfono: 616 90 00 60

Entidad: Asociación Española de la Enfermedad de Behçet (AEEB)
Dirección: C/ Río de la Plata, Nº 10 1º Dcha. - (28018) Madrid
Web: www.behcet.es
Email: behcet@behcet.es
Teléfono: 657 279 378

Entidad: Fundación Menudos Corazones (FunMC)
Dirección: C/ Emerenciana Zurilla, 35 B - (28039) Madrid
Web: www.menudoscorazones.org
Email: informacion@menudoscorazones.org
Teléfono: 913 73 67 46

Socio individual: Galactosemia, Enfermedad de
Email: marta.acle@gmail.com
Teléfono: 667 32 72 92

Entidad: Federación Española del Síndrome de X Frágil (FESXF)
Dirección: Plaza Carballo, 8 - 10º - 3 - (28029) Madrid
Web: www.xfragil.org
Email: info@xfragil.org
Teléfono: 917 39 80 40

Socio individual: Suprarrenalectomía bilateral
Email: margaritaclara@hotmail.es
Teléfono: 617 06 24 47

Entidad: Asociación Española del Síndrome de Beckwith - Wiedemann (ASEBEWI)
Dirección: C/ El Escorial, 20 - (28100) Alcobendas

Web: www.asebewi.org
Email: pamarev2005@yahoo.es
Teléfono: 656 67 93 17

Entidad: Asociación Española del Síndrome CDG (AESCDG)
Dirección: c/ Pradillo, 12 - 1º A - (28002) Madrid
Web: www.aescdg.com
Email: spereirapinto@gmail.com
Teléfono: 914 16 21 67

Entidad: Asociación Española contra la Histiocitosis (ACHE)
Dirección: Avda. Europa, 14 - (28224) Pozuelo de Alarcón
Web: www.histiocitosis.org
Email: info@histiocitosis.org
Teléfono: 639 13 91 92

Entidad: Asociación de Pacientes con Quistes de Tarlov (APQT)
Web: www.quistesdetarlov.es
Email: consultas@quistesdetarlov.es

Entidad: Fundación contra la Hipertensión Pulmonar (FCHP)
Dirección: C/ Pablo Neruda 39 - (28981) Parla
Web: www.fchp.es
Email: info@fchp.es
Teléfono: 911 28 05 02

Entidad: Asociación de Fenilcetonúricos y OTM de Madrid (ASFEMA)
Dirección: C/ Costa del Sol, 11 - (28033) Madrid
Web: www.asfema.org
Email: contacto@asfema.org
Teléfono: 671 80 52 66

Entidad: Fundación Retina España (FRE)
Dirección: C/ Carretas 14 4º G1 - (28012) Madrid
Web: www.retina.es
Email: info@retina.es
Teléfono: 915 21 60 84

Entidad: Asociación Retina Madrid (ARM)
Dirección: C/ Carretas 14 4º G1 - (28012) Madrid
Web: www.retinamadrid.org
Email: trabajosocial@retina.es
Teléfono: 915 21 60 84

Entidad: Asociación Española del Síndrome de Sotos (AESS)
Dirección: C/ Isaac Peral, 8 Blq 2-3º B - (28660) Boadilla del Monte

Web: www.asociacionsotos.org
Email: monica@sindromedesotos.org
Teléfono: 916 33 62 07

Entidad: Asoc Esp de Malformaciones Anorrectales y enfer de Hirschsprung (AEMAR)
Dirección: C/ Sandoval, 8 Bajo DP - (28010) Madrid
Web: www.aemar.es
Email: asociacion@aemar.org
Teléfono: 902 353 646

Entidad: Asociación Española del Síndrome de Wolf Hirschhorn (AESWH)
Web: www.aes-wolf-hirschhorn.es
Email: presidencia@wolfhirschhorn.com
Teléfono: 650 78 33 51

Entidad: Federación de Asociaciones de Retinosis Pigmentaria de España (FARPE)
Dirección: C/ Montera, 24 - 4º J - (28013) Madrid
Web: www.retinosisfarpe.org
Email: farpe@retinosisfarpe.org
Teléfono: 915 32 07 07

Entidad: Asociación de Enfermedades Raras de Alcalá de Henares (ADERAH)
Dirección: C/ Entrepeñas, 3 - 5º D - (28803) Alcalá de Henares
Web: <http://enfermerarasalcaladehenares.blogspot.com>
Email: asocenfermedadesraras@yahoo.es
Teléfono: 918 81 20 27

Entidad: Asoc de Afectados por SFC y por el Síndrome Sensibilidad Químico Múltiple de Madrid (SFC-MADRID-SQM)
Dirección: C/ Bailén, 7 - (28013) Madrid
Web: www.sfcmadrid.com
Email: sfcsqmmadrid@gmail.com
Teléfono: 911 69 79 05

Socio individual: Xeroderma Pigmentoso
Email: info.xerodermap@gmail.com

Entidad: Fundación Síndrome de West (FSW)
Dirección: C/ Santo Tomás, 3 local 16. Dirección Fiscal: Plaza Mayor, 1 - (28229) Villanueva del Pardillo
Web: www.sindromedewest.org
Email: comunicacion@sindromedewest.org

Socio individual: Pseudohipoaldosteronismo tipo 1
Dirección: C/ Hortensias, 2 - (28450) Callado Mediano
Email: lolasflc@yahoo.es
Teléfono: 918 55 77 77

Entidad: Asociación DEDINES "Defensa del niño discapacitado con necesidades especiales" (DEDINES)
Dirección: C/ Bohime, 1 - (28901) Getafe

Web: www.dedines.es
Email: dedines@yahoo.es
Teléfono: 910 80 58 65

Entidad: Fundación Ana Carolina Diez Mahou (FACDM)
Dirección: Avenida del Valla, 38 - (28003) Madrid
Web: www.fundacionanacarolinadiezmahou.com
Email: info@fundacionanacarolinadiezmahou.com
Teléfono: 915 34 40 08

Entidad: Asociación Española para el Síndrome de Rubinstein Taybi (AESRT)
Dirección: Embalse de Picadas, 15 - (28051) Madrid
Web: www.rubinsteintaybi.es
Email: info@rubinsteintaybi.es
Teléfono: 676 90 58 73

Entidad: Duchenne Parent Project España (DPPE)
Dirección: C/ de las Adelfas, 5 - 3ºB - (28925) Alcorcón
Web: <https://www.duchenne-spain.org/>
Email: info@duchenne-spain.org
Teléfono: 685 27 27 94

Entidad: Dravet Syndrome Foundation (Delegación en España) (DSF eu)
Dirección: C/ Santa Fe, 1 - (28224) Pozuelo de Alarcón
Web: www.dravetfoundation.eu
Email: informacion@dravetfoundation.eu
Teléfono: 691 41 61 15

Entidad: Enfermedades Raras de la motilidad digestiva: gastroparesia - pseudoobstrucción intestinal crónica e inercia colónica
Email: susana_diaz_martinez@yahoo.com
Teléfono: 646 89 07 90

Entidad: Fundación Stop Sanfilippo
Dirección: Avda. Camino de Santiago, 45, portal B, piso 4 D. - (28050) Madrid
Web: www.stopsanfilippo.org
Email: info@stopsanfilippo.org
Teléfono: 639 18 86 50

Entidad: Asociación de Afectados por Intolerancia Hereditaria a la Fructosa (AAIHF)
Dirección: C/ Julián Camarillo, 4 - (28037) Madrid
Web: <https://asociacionihf.wordpress.com/>
Email: asociacionihf@gmail.com

Entidad: Asociación Madrileña de Enfermedades Neuromusculares (ASEM - Madrid)
Dirección: C/ Valdebernardo, 24 posterior, local 15 - (28030) Madrid
Web: www.asemmadrid.com
Email: info@asemmadrid.org
Teléfono: 917 73 72 05

Entidad: Asoc de Fibrosis Pulmonar Idiopática y Fibrosis Pulmonar Familiar (AFEFPI)
Dirección: Tablas de Daimiel 2, local 7 - (28924) Alcorcón
Web: www.afefpi.org
Email: afefpi@afefpi.org

Entidad: Fundación AHUCE
Dirección: C./ San Ildefonso, 8 Bajo Dcha. - (28012) Madrid
Web: <http://fundacion.ahuce.org/>
Email: info.fundacion@ahuce.org
Teléfono: 914 67 82 66

Entidad: Asociación Síndrome Pheland - McDerimid (22q13)
Dirección: Av. Condesa de Chinchón, 11 Bq 6 Bj A - (28660) Madrid
Web: www.22q13.org.es
Email: info@22q13.org.es
Teléfono: 620 17 80 17

Entidad: Fundación para el discapacitado muscular nacional (FUNDISMUN)
Dirección: C/ Santísima Trinidad 6, 1ºE - (28010) Madrid
Web: <http://www.fundismun.org/>
Email: fundismun@telefonica.net
Teléfono: 914 48 40 67

Entidad: Asociación 22 Q Madrid (22 Q Madrid)
Dirección: Plaza de Arroyomolinos 3, Bajo, puerta A - (28938) Móstoles
Web: www.22q.es
Email: info@22q.es
Teléfono: 650 77 36 69

Entidad: Asociación Aprendiendo del Catch 22
Dirección: C/ 13 Rosas, 6 3º A - (28981) Parla
Web: www.amigosdgabriel.jimdo.com
Email: aprendiendodelcatch22@gmail.com
Teléfono: 628 35 68 67

Entidad: Federación Española de Hemofilia (FEDHEMO)
Dirección: C/ Sinesio Delgado, 4 - (28029) Madrid
Web: www.hemofilia.com
Email: fedhemo@fedhemo.com
Teléfono: 913 14 65 08

Entidad: Asociación Costello y CFC - España
Dirección: C/ Embajadores 310, 5º D - (28045) Madrid
Web: <http://www.costellocfc.es/>
Email: info@costellocfc.es
Teléfono: 636 630 035

Entidad: Asociación Española Síndrome de Poland (AESIP)
Dirección: C/ la Trefilería 8, 2º izq. - (28037) Madrid
Web: www.aesip.es

Email: contacto@aesip.es
Teléfono: 619 07 91 21

Entidad: Fundación Pequeños Pulmones
Dirección: c/ Villanueva, 10 - (28001) Madrid
Web: www.pequenospulmones.org
Email: informacion@pequenospulmones.org
Teléfono: 914 31 35 21

Entidad: Asociación Española de Afectados por Sarcoma (AEAS)
Dirección: C/ San Nicolás, 15 - (28013) Madrid
Web: http://www.aeasarcomas.org/
Email: info@aeasarcomas.org
Teléfono: 606 07 62 04

Entidad: Acción y Cura para Tay Sachs (ACTAYS)
Dirección: C/ Ferraz 75, 3º izq - (28008) Madrid
Web: http://www.acciontaysachs.org/
Email: beatriz@acciontaysachs.org
Teléfono: 646 69 56 75

Entidad: Fundación Andrés Marcio, niños contra la laminopatía
Dirección: C/ Núñez de Balboa 11, 2º C - (28011) Madrid
Web: http://fundacionandresmarcio.com/
Email: fam@fundacionandresmarcio.org
Teléfono: 649498691

Entidad: Objetivo diagnóstico. Asociación de personas sin diagnóstico (O.D.)
Dirección: Avenida de la Albufera 113, 4º B - (28038) Madrid
Web: https://www.facebook.com/objetivodiagnostico
Email: asociacion@objetivodiagnostico.org
Teléfono: 911 72 67 65

Entidad: Asociación 11q España (11q.es)
Dirección: C/ Cinca 16, 2º - (28002) Madrid
Web: http://www.11qes.org/
Email: 11qesp@gmail.com
Teléfono: 607625773

Entidad: Fund Inversión Duplicación del Cromosoma 15Q (FUNDACION INV DUP 15 Q)
Dirección: C/ Camino Viejo de Leganés, 146, 4º C - (28025) Madrid
Web: http://www.fundacioninvdup15q.es/
Email: info.fundacioninvdup15q@gmail.com
Teléfono: 606855154

Entidad: Asociación AMC - Artrogriposis Múltiple Congénita - España (AMC - España)
Dirección: C/ Pergamino, 11 B-1º-D - (28032) Madrid
Web: amc-artrogriposis-multiple-congenita.blogspot.com
Email: artrogriposis.multiple@gmail.com
Teléfono: 913 01 64 64

Entidad: Asociación de personas afectadas y familiares por el complejo Extrofia-Epispadias (CEE) y patologías afines (ASAFEX)

Dirección: C/ Francisco Silvela, 71, planta 3, puerta F - (28028) Madrid

Web: <http://www.extrofia.info/>

Email: asafex@asafex.es

Teléfono: 688 93 29 88

Entidad: Asociación de Familias con Perthes (ASFape)

Dirección: C/ Cáceres nº 18 - (28100) Alcobendas

Web: www.asfape.org

Email: presidente@asfape.org

Entidad: Asociación Española de Cáncer de Tiroides (AECAT)

Dirección: C/ Alejandro Rodríguez, 32 - (28039) Madrid

Web: www.aecat.net

Email: info@aecat.net

Teléfono: 910299953

Melilla

Entidad: Asoc Cuenta con nosotros Melilla «Asoc de Información y Apoyo sobre las ER»

Dirección: C/ Álvaro de Bazán, 10 - (52006) Melilla

Web: www.cuentaconnosotrosmelilla.es

Email: cuentaconnosotros.melilla@gmail.com

Teléfono: 671 22 33 13

Entidad: Asociación Síndrome X Frágil de Melilla "Las mariposas de Sergio" (ASXFME)

Dirección: C/ Carlos V, 9 Of 8 - (52006) Melilla

Web: www.xfragilmelilla.es

Email: asxfme@gmail.com

Teléfono: 695 66 94 80

Murcia

Entidad: Asociación para Problemas de Crecimiento (CRECER Murcia)

Dirección: C./ Cuartel de Artillería, 12 Bajos - (30002) Murcia

Web: www.crecimiento.org

Email: crecer.andalucia@crecimiento.org

Teléfono: 968 34 62 18

Entidad: Asociación de Afectados por Displasia Ectodérmica (AADE)

Dirección: C./ Poeta Andrés Bolarín, 2 bloque 7 3º Dcha. - (30011) Murcia

Web: <http://www.displasiaectodermica.org/>

Email: infos@displasiaectodermica.org

Teléfono: 968 35 00 26

Entidad: Asoc de Arnold Chiari, Siringomielia, Hidrocefalia y demás PA (ASENCHI)

Dirección: C/ Doctor Ferrero Velasco, 20 - (30740) San Pedro del Pinatar

Web: <http://www.asenchi.org/>

Email: paquiferrandez@hotmail.com

Teléfono: 646 97 47 78

Entidad: D' Genes Asociación de Enfermedades Raras de Totana (D'Genes)

Dirección: C/ Estrecha, 4 - (30850) Totana

Web: www.dgenes.es

Email: info@dgenes.es

Teléfono: 968 07 69 20

Entidad: Ayuda Infantil SOS (AISOS)

Dirección: Paseo Duques de Lugo, 11 - 3º A - (30009) Murcia

Email: presidente@ayudainfantil-sos.es

Entidad: Asociación Molinense de Enfermedades Raras (AMER)

Dirección: Centro Las Balsas en Cartagena S/N - (30500) Molina de Segura

Web: <https://sites.google.com/site/amerenfermedadesraras>

Email: amer.molinadesegura@gmail.com

Teléfono: 686 01 44 56

Entidad: Asociación de afectados de Retina de la Región de Murcia (RETIMUR)

Dirección: Plaza San Agustín, 1 A (Edificio ONCE) - (30005) Murcia

Web: <http://www.retimur.org/>

Email: info@retimur.org

Teléfono: 968 28 08 90

Entidad: Asociación de familiares y afectados de lipodistrofias (AELIP)

Dirección: C/ San Cristóbal, 7 - (30850) Totana

Web: www.aelip.org

Email: info@aelip.org

Teléfono: 968 07 69 20

Entidad: Asociación de Disminuidos Físicos de Molina de Segura (DISMO)

Dirección: Avda. de París esquina c/ Lisboa, s/n - (30500) Molina de Segura

Email: a_dismo63@hotmail.com

Teléfono: 968 64 41 97

Entidad: Asociación Española de Hiperplasia suprarrenal congénita (AEHSC)

Dirección: Carril Almillas, 25 - (30152) Aljúcar

Web: <http://hiperplasiasuprarrenalcongenita.org>

Email: hsc@hiperplasiasuprarrenalcongenita.org

Teléfono: 630 92 49 59

Entidad: Asociación del Síndrome de Ehlers Danlos Vascular (AVASEHLOS)

Dirección: C/ Numancia 8 - (30565) Las Torres de Cotilla

Email: ehlersdanlosvascular@hotmail.com

Teléfono: 687 82 81 75

Entidad: Asociación Murciana de Lupus y otras enfermedades afines (AMLEA)

Dirección: C/ Galicia 11 - (30500) Molina de Segura

Web: <http://amlea.blogspot.com.es/>

Email: lupusmurcia@gmail.com

Teléfono: 601302259

Entidad: Asociación Soldados de Ainara
Dirección: C/ Belando, 10 - (30006) Puente Tocinos
Web: <http://www.soldadosdeainara.com/>
Email: info@ainara.org
Teléfono: 633 43 26 82

Navarra

Entidad: Asociación Retina Navarra (ARN)
Dirección: C/ Emilio Arrieta 16, piso 5, oficina 5 - (31002) Pamplona
Web: <http://retinanavarra.org>
Email: info@retinanavarra.org
Teléfono: 948 203 322

Entidad: Asociación Síndrome de Treacher Collins Zaira Sardina Gil
Dirección: C/ Beriain, 11 - 1 izq. - (31015) Pamplona
Web: <http://asociaciontreachercollins.wordpress.com>
Email: treachercollinsasoc@gmail.com
Teléfono: 678 29 65 52

Entidad: Asociación Grupo de Enfermedades Raras de Navarra (GERNA)
Dirección: C/ Conde Rodezno, Piso 5, oficina 4 - (31004) Pamplona
Web: www.gerna.es
Email: info@gera.es
Teléfono: 948 15 20 68

País Vasco

Entidad: Asociación de Afectados Síndrome de Marfan (SIMA)
Dirección: Travesía Arbolantxa 12 4º D - (48004) Bilbao
Web: www.marfan.es/
Email: sap@marfan.es

Entidad: Asociación Bizkaia Elkartea Espina Bífida e Hidrocefalia (ASEBI)
Dirección: C/ Pedro Astigarraga, 2 Local 4 - (48015) Bilbao
Web: www.asebi.es
Email: asebi@asebi.es
Teléfono: 944 47 33 97

Entidad: Asociación Española del Síndrome de Smith Magenis (ASME)
Dirección: C/ Gorosibai, 33 3º Drcha. - (48960) Galdakao
Web: www.asociacionsmithmagenis.org
Email: yolyasme@gmail.com
Teléfono: 676 07 07 03

Entidad: Asociación de Enfermos Neuromusculares de Bizkaia (BENE)
Dirección: Avda. Lehendakari Aguirre, 42 - 1º - (48014) Bilbao
Web: www.asociacionbene.com
Email: bene@euskalnet.net
Teléfono: 944 48 01 55

Entidad: Asociación Española Familiar Ataxia Telangiectasia (AEFAT)
Dirección: C/ Urbina, 15 - 7º D - (01002) Vitoria Gasteiz
Web: <http://www.aefat.es/>
Email: presidencia@aefat.es
Teléfono: 651 56 39 48

Entidad: Asociación de Fibrosis Quística de Euskadi
Dirección: Paseo Zarategui, 100, local 15 - (20015) Donostia
Web: <http://www.fqeuskadi.org/>
Email: fqeuskadi@gmail.com
Teléfono: 943327239

Entidad: Asociación Araba Elkartea Espina Bífida e Hidrocefalia (ARESBI)
Dirección: C/ Pintor Vicente Abreu, 7 - (01008) Vitoria-Gasteiz
Web: <https://aresbi.org/>
Email: aresbi@aresbi.org
Teléfono: 945242615

Entidad: Asociación de Afectados por la Retinosis Pigmentaria de Guipuzkoa "Begisare"
(Retinosis Guipuzkoa)
Dirección: C/ Etxaide 14 (Edificio ONCE) - (20005) Donostia
Web: www.begisare.org
Email: info@begisare.org
Teléfono: 676894157

Entidad de Utilidad Pública



FEDER

Federación Española de Enfermedades Raras



DIEGO MARÍN
Librero editor. S.L.

CON EL APOYO DE:

FUNDACIÓN genzyme

