

# Síndrome de NOONAN

## GUÍA DE ENFERMEDADES RARAS, POCO FRECUENTES O DE BAJA PREVALENCIA: ASOCIACIONES EN CANTABRIA



Asociación  
Cántabra de  
Afectados de  
Esclerodermia



Asociación  
Cántabra de  
Enfermedades  
Neuromusculares



Asociación  
Cántabra de  
Espina Bífida e  
Hidrocefalia



Asociación  
Cántabra de  
Fibrosis  
Quística



Asociación  
Cántabra de  
Hemofilia



Asociación  
Cántabra  
para las  
Neurofibromatosis



Asociación  
Española de  
Aniridia



Asociación  
Española de  
Enfermos de  
Mastocitosis



Asociación Izara  
Aciduria  
Glutárica  
Tipo I



Asociación  
Nacional de  
Enfermos de  
Sarcoidosis



Asociación Síndrome  
Noonan de Cantabria

Asociación  
Síndrome  
Noonan  
de Cantabria



Asociación  
Síndrome  
Williams de  
Cantabria

*En memoria de  
JUAN SOLANA VEGA y LORENA VÉLEZ SALAS,  
quienes nos enseñaron, con su ejemplo de vida,  
lo que de verdad importa.*



**DEPOSITO LEGAL** SA 620-2015

**FECHA** Diciembre 2015

**Nº EJEMPLARES:** 1.000

**AUTORÍA:** A.S.N.C, (Asociación Síndrome de Noonan de Cantabria)

**Coordinación:** Inmaculada González García

## GUÍA DE ENFERMEDADES RARAS, POCO FRECUENTES O DE BAJA PREVALENCIA: ASOCIACIONES EN CANTABRIA

- Consejera de Sanidad, Gobierno de Cantabria.  
**MARÍA LUISA REAL GONZÁLEZ**
- Alcalde del Ayuntamiento de Reocín.  
**PABLO DIESTRO EGUREN**
- Presidenta **CERMI CANTABRIA** (Comité de Entidades Representantes de Personas con Discapacidad en Cantabria) y **COCEMFE-CANTABRIA** (Federación Cántabra de Personas con Discapacidad Física y/u Orgánica)  
**MAR ARRUTI BUSTILLO**
- Presidente **FEDER**, (Federación Española de Enfermedades Raras)  
**JUAN CARRIÓN TUDELA**

### ÍNDICE

GUÍA DE ENFERMEDADES RARAS, POCO FRECUENTES O DE BAJA PREVALENCIA: ASOCIACIONES EN CANTABRIA	
Presentación de la Guía	9
¿Qué es una enfermedad rara, poco frecuente o de baja prevalencia?	10
¿A cuántas personas afecta?	10
¿Cuántos tipos de enfermedades raras hay?	10
¿Qué caracteriza a las enfermedades raras (ER)?	11
¿Cuáles son los principales problemas de quienes padecen una ER?	11
¿Qué hacer ante el aislamiento social al que tienden l@s pacientes y la familia?	12
La familia y el/la enferm@ necesitan	12
En relación a la dependencia ¿Cuál es la situación de l@s afectad@s por una ER?	12
¿Cuáles son las dificultades del profesional médico para diagnosticar y tratar una ER?	13
Hacia una visión global de las ER. Un nuevo concepto de salud pública	13

<b>1</b>	<b>Asociación Cántabra de Afectados de Esclerodermia, ACADE</b>	<b>14</b>
<b>2</b>	<b>Asociación Cántabra de Enfermedades Neuromusculares, ASEMCAN</b>	<b>17</b>
<b>3</b>	<b>Asociación Cántabra de Espina Bífida e Hidrocefalia, ACEBH</b>	<b>20</b>
<b>4</b>	<b>Asociación Cántabra de Fibrosis Quística, ACFQ</b>	<b>24</b>
<b>5</b>	<b>Asociación Cántabra de Hemofilia, ACH</b>	<b>26</b>
<b>6</b>	<b>Asociación Cántabra para la Neurofibromatosis, ACNF</b>	<b>29</b>
<b>7</b>	<b>Asociación Española de Aniridia (Delegación Cantabria), AEA</b>	<b>32</b>
<b>8</b>	<b>Asociación Española de Enfermos de Mastocitosis, AEDM</b>	<b>35</b>
<b>9</b>	<b>Asociación Izara: Aciduria Glutárica Tipo I, AIAG</b>	<b>38</b>
<b>10</b>	<b>Asociación Nacional de Enfermos de Sarcoidosis, ANES</b>	<b>40</b>
<b>11</b>	<b>Asociación Síndrome Noonan de Cantabria, ASNC</b>	<b>43</b>
<b>12</b>	<b>Asociación Síndrome Williams de Cantabria, ASWC</b>	<b>50</b>



## MARÍA LUISA REAL GONZÁLEZ

Consejera de Sanidad,  
Gobierno de Cantabria



*Las enfermedades raras, o enfermedades poco frecuentes como prefieren denominarlas los afectados, constituyen un grupo heterogéneo de enfermedades que, al ocultarse tras síntomas relativamente comunes, suelen ser de diagnóstico tardío y muchas veces erróneo, lo que añade angustia y sufrimiento a quien las padece y a su familiares.*

*Detectarlas y diagnosticarlas precozmente debe ser una prioridad en todos los niveles de Atención Sanitaria ya que de ello va a depender, en muchas ocasiones, la posibilidad de mejora, al poder actuar y planificar precozmente el tratamiento adecuado que determinará un mejor desarrollo de los niños y niñas afectados.*

*Las enfermedades raras no sólo afectan a las personas diagnosticadas sino a las familias, amigos, cuidadores y a toda la sociedad. Por esto, las intervenciones deben estar también dirigidas a sus familiares y al entorno, con la finalidad de que se sientan partícipes y responsables de las actuaciones sanitarias. La protección, mantenimiento y recuperación de la salud tiene que ser responsabilidad tanto del individuo como de la comunidad.*

*Desde la Consejería de Sanidad del Gobierno de Cantabria consideramos necesaria y prioritaria la participación de los ciudadanos en las políticas de salud y en los servicios de atención sanitaria, porque estamos convencidos de que, sintiéndose partícipes y responsables de las actuaciones sanitarias, pasando de ser beneficiarios pasivos a ser agentes de su propio desarrollo, contribuirán a mejorar su propia salud y la del resto de los ciudadanos, logrando de esta forma mayor satisfacción de los usuarios y mayor eficiencia del sistema sanitario*

*Considerando la salud como máximo derecho, desde la Consejería de Sanidad y nuestro Sistema Sanitario Público apoyamos e impulsamos todas las actuaciones que se desarrollen en el ámbito de las enfermedades poco frecuentes, estimulamos el Registro de Enfermedades Raras de Cantabria y planteamos un Programa Especial que aborde la situación de desventaja en cuanto a detección, diagnóstico y tratamiento precoz de estas enfermedades.*

*Las asociaciones de enfermedades raras, con su trabajo desinteresado, desde la solidaridad y el altruismo, constituyen grupos de ayuda que desarrollan una actividad complementaria a la que prestan los servicios públicos, constituyendo un ejemplo de participación de los individuos en las decisiones de salud.*

*En este marco de actuación, una Guía de Asociaciones de Enfermedades Raras cumple un doble objetivo: por un lado, el de informar acerca del movimiento asociativo sobre enfermedades poco frecuentes existente en Cantabria y, por otro, dar a conocer las prestaciones y servicios que estas asociaciones ofertan a la población, con el objetivo común de paliar, en la medida de lo posible, los efectos que estas enfermedades producen sobre las personas que las padecen y sus familiares.*

*Esta Guía facilitará la labor diaria de los profesionales implicados en la atención a personas afectadas por enfermedades raras y, a éstas y a sus familias, las ayudará a orientar sus esfuerzos para lograr una atención integral que redunde, finalmente, en una mejora de su calidad de vida, sintiéndose acompañados y apoyados en la consecución de su objetivo.*

*Nuestro agradecimiento a todos quienes han participado en la elaboración de esta Guía por el esfuerzo y trabajo realizados. Su entrega y dedicación altruista servirán, sin duda, para mejorar la calidad de vida de las personas afectas de enfermedades raras y sus familias.*

**María Luisa Real González**  
Consejera de Sanidad de Cantabria



## PABLO DIESTRO EGUREN

Alcalde del Ayuntamiento  
de Reocín



Excmo. Ayuntamiento  
de Reocín

*Es un placer para mí, como alcalde de Reocín, aprovechar la oportunidad que me brinda la Asociación Síndrome de Noonan de Cantabria para apoyar la iniciativa que ha tenido de editar la Guía de Asociaciones de Cantabria y Recursos Sociales para las familias.*

*Las Enfermedades Raras afectan a pocas personas cada una de ellas, pero a un número importante en su conjunto. En España lo hacen de forma directa o indirecta a unos tres millones de personas. La obligación de los gestores públicos es aportar todos los recursos posibles para que la investigación, información y difusión de estas enfermedades sean máximas. Hay muchas personas dedicando lo mejor de sí para encontrar respuestas a estas enfermedades y la obligación de las Administraciones Públicas, y en último extremo de la sociedad misma, es brindarles todo nuestro apoyo.*

*Cuando una familia se enfrenta a un diagnóstico como puede ser el de una enfermedad poco frecuente, se abre ante ellos un nuevo mundo, hay muchas dudas, temores y preguntas y lo último que le debe ocurrir a cualquier familia es que se sienta desamparada. Un diagnóstico precoz y una respuesta lo más rápida y eficiente, deben ser las líneas básicas de actuación. Las familias deben sentir desde el primer momento que se hace todo lo posible por atender sus necesidades.*

*En el caso del Síndrome de Noonan, con 300 afectados en Cantabria, y de cualquier enfermedad poco frecuente, los afectados y sus familias deben ser arropados. Se debe tratar de conseguir para ellos la mayor autonomía y calidad de vida posibles, son objetivos irrenunciables.*

*La guía que aquí se presenta colaborará sin duda a la consecución de los citados objetivos, su información es de enorme valor práctico y debe ser a la vez una herramienta de concienciación y reflexión. Desde la Alcaldía de Reocín y la Concejalía de Servicios Sociales la sensibilidad es máxima hacia cualquier persona que tenga una dificultad especial en la vida y colaboraremos en la medida de nuestras posibilidades en la mejora de sus condiciones de vida.*

*Por último quiero agradecer el enorme trabajo que realiza la Asociación Síndrome de Noonan Cantabria y felicitar por ello de forma muy especial a su Presidenta cuya entrega y generosidad son motivo de ejemplo y referente para aquellos que conocemos su trabajo.*

**Pablo Diestro Eguren**  
Alcalde del Ayuntamiento de Reocín



## MAR ARRUTI BUSTILLO

**Presidenta CERMÍ CANTABRIA**  
(Comité de Entidades Representantes de  
Personas con Discapacidad en Cantabria)  
**y COCEMFE-CANTABRIA,**  
(Federación Cántabra de Personas con  
Discapacidad Física y Orgánica)



*Hace tan solo quince años las enfermedades poco frecuentes eran totalmente desconocidas en nuestra sociedad.*

*En 1999 FEDER (Federación española de enfermedades raras) se constituyó para ser la voz de las personas que conviven con enfermedades poco frecuentes y sus familias. Y desde entonces viene trabajando para defender, proteger y promover los derechos de los más de 3 millones de personas con ER en España.*

*Nadie duda que las enfermedades poco frecuentes tengan hoy un espacio importante en las políticas sanitarias de nuestra región, de nuestro país, e incluso de Europa. Y gran parte de esto se debe a la labor que día a día vienen desarrollando las asociaciones que se han ido constituyendo en estos años y que se han ido uniendo para defender objetivos comunes.*

*Pero esto no es suficiente y por ello, las asociaciones siguen trabajando con los responsables sanitarios, educativos, la comunidad científica, la industria farmacéutica, los medios de comunicación... y la sociedad en su conjunto para hacer visibles sus necesidades, y proponer soluciones para mejorar su esperanza y calidad de vida.*

*Estas soluciones no pueden ser iguales para todas las personas, por eso hay que seguir reivindicando que se adapten a las necesidades de cada una. Hay que impulsar con fuerza la investigación, clave para la vida de estas personas, introducir en Cantabria y en España nuevos medicamentos, desarrollar tratamientos innovadores...*

*Y junto a estas acciones no puede faltar la información y orientación, la formación, el apoyo mutuo... que las personas con enfermedades poco frecuentes y sus familias tanto necesitan. Esta es parte de la labor de las asociaciones y por ello darlas a conocer es muy importante.*

*Desde aquí, me gustaría animar a las personas a las que se diagnostica una enfermedad y a sus familias a que os acerquéis a las asociaciones. No solo encontrareis en ellas una parte del apoyo que necesitáis, sino que también podréis participar de forma activa y uniros a la lucha, para que la plena inclusión social, sanitaria, educativa y laboral sea una realidad.*

*El movimiento asociativo lo debemos fortalecer entre todas las personas implicadas, solo así conseguiremos avanzar.*

*Muchas de las asociaciones que aparecen en esta Guía pertenecen a COCEMFE Cantabria (Federación Cántabra de personas con discapacidad física y/u orgánica). Desde esta federación las asociaciones trabajamos unidas para lograr un mayor protagonismo de los pacientes, para que podamos tomar decisiones sobre nuestros derechos sanitarios y sobre los servicios que nos prestan.*

*Confiamos en que esta guía sea útil para dar un paso más en dar a conocer a la sociedad las enfermedades de baja prevalencia y sus asociaciones en Cantabria. Y animamos a todas las asociaciones a seguir trabajando cada vez con más fuerza y unidad.*

*Nuestro agradecimiento a la Asociación de Síndrome de Noonan de Cantabria*

*Un saludo*

**Mar Arruti Bustillo**  
**Presidenta CERMÍ CANTABRIA y COCEMFE-CANTABRIA**



## JUAN CARRIÓN TUDELA

Presidente FEDER  
(Federación Española  
de Enfermedades Raras)



Queridos amigos:

*Es para mí un orgullo el hecho de poder saludaros a todos a través de este proyecto tan necesario en la actualidad como es la Guía de Enfermedades Raras, poco frecuentes o de baja prevalencia: Guía de Asociaciones de Enfermedades Raras en Cantabria, puesta en marcha por la Asociación de Síndrome de Noonan en la Comunidad*

*Estoy seguro de que gracias a su publicación, miles de personas podrán acercarse en profundidad a la realidad, en gran parte desconocida, que gira en torno a las complejas características de estas patologías. La falta de orientación e información son algunas de las principales barreras con las que nos encontramos los más de tres millones de personas que convivimos con una Enfermedad Poco Frecuente en nuestro país.*

*Por eso, es muy necesario llevar a cabo este tipo de iniciativas en pro del conocimiento, no sólo de los pacientes, sino también de los profesionales sanitarios así como de toda la sociedad.*

*De esta forma, esta guía consigue orientar a las familias, agilizar los procesos sanitarios fomentando el conocimiento de los especialistas y labrar la concienciación social en pro de una información veraz de calidad.*

*Por otro lado, esta guía no sólo trata la situación Síndrome de Noonan en Cantabria, sino que busca cubrir las necesidades del resto de Enfermedades Poco Frecuentes, como la Neurofibromatosis, Esclerodermia, Hemofilia, Síndrome de Williams, Hidrocefalia y Espina Bífida, Enfermedades Neuromusculares, Fibrosis Quística, Aniridia, Aciduria Glutárica tipo 1, Sarcoidosis o Mastocitosis, entre otras. Como resultado, la labor de esta asociación se hace extensible al resto del colectivo y favorece también la realidad de otras patologías.*

*En este sentido, quiero reconocer la labor llevada a cabo por la Asociación de Síndrome de Noonan en Cantabria por hacer posible esta publicación y apoyar no sólo a las familias a las que representa sino también a todas las que conviven con una Enfermedad Poco Frecuente en cualquier rincón de la geografía española.*

*Por último, me gustaría recalcar la magnitud de esta iniciativa, considerándola como una buena práctica y esperando que pueda extrapolarse al resto de Comunidades Autónomas. Sólo trabajando juntos, en la misma dirección, podemos conseguir una sociedad más informada, concienciada, equitativa y accesible.*

Un saludo,

**Juan Carrión Tudela**  
**Presidente de la Federación Española**  
**de Enfermedades Raras (FEDER).**





Asociación Síndrome  
Noonan de Cantabria

## Síndrome de Noonan

### Guía de enfermedades raras, poco frecuentes o de baja prevalencia: Asociaciones en Cantabria

La Asociación Síndrome de Noonan de Cantabria, con la colaboración del Gobierno de Cantabria, Consejería de Sanidad, Dirección General de Ordenación y Atención Sanitaria, y el Ayuntamiento de Reocín, presenta la **GUÍA DE ENFERMEDADES RARAS, POCO FRECUENTES O DE BAJA PREVALENCIA: ASOCIACIONES EN CANTABRIA**, cuyo objetivo es facilitar información sobre las Enfermedades Raras, poco frecuentes o de baja prevalencia, y las Asociaciones que en Cantabria tienen representación.

La Guía se articula en tres partes bien diferenciadas:

**En primer lugar**, breves y concisas definiciones sobre las Enfermedades Raras, poco frecuentes o de baja prevalencia: Qué son, a cuántas personas afectan, tipos de Enfermedades Raras, que las caracteriza, principales problemas de quienes padecen una Enfermedad Rara, necesidades de l@s pacientes y las familias, el diagnóstico,.....que consideramos son las primeras preguntas que nos podemos hacer, ante la sospecha o diagnóstico de una Enfermedad Rara, poco frecuente o de baja prevalencia.

**En segundo lugar**, información sobre 12 Enfermedades Raras que tienen representación en Cantabria, **Esclerodermia, Enfermedades Neuromusculares, Espina Bífida e Hidrocefalia, Fibrosis Quística, Hemofilia, Neurofibromatosis, Aniridia, Mastocitosis, Aciduria Glutárica Tipo I, Sarcoidosis, Síndrome Noonan, Síndrome Williams**, con una descripción de la enfermedad, su diagnóstico, los síntomas/anomalías, y el tratamiento.

**Y, en tercer lugar**, información de las 12 Asociaciones de Enfermedades Raras, poco frecuentes o de baja prevalencia, que tienen representación en Cantabria, ya sea a través de Asociaciones de carácter Nacional, que tienen Delegación y/o representación en Cantabria, o de Asociaciones Autonómicas Cántabras: **Asociación Cántabra de Afectados de Esclerodermia, Asociación Cántabra de Enfermedades Neuromusculares, Asociación Cántabra de Espina Bífida e Hidrocefalia, Asociación Cántabra de Fibrosis Quística, Asociación Cántabra de Hemofilia, Asociación Cántabra para la Neurofibromatosis, Asociación Española de Aniridia, Asociación Española de Enfermos de Mastocitosis, Asociación Izara: Aciduria Glutárica Tipo**

I, **Asociación Nacional de Enfermos de Sarcoidosis, Asociación Síndrome Noonan de Cantabria, Asociación Síndrome Williams de Cantabria**, con los datos de la Asociación, su logo, forma de contacto, año de constitución, C.I.F., registros de la Asociación, quién es la Asociación, sus objetivos y misión, sus fines, los recursos y servicios que ofrece para las personas afectadas y sus familias y las Entidades a las que pertenece, con los datos y redacción que ha facilitado cada una de las Asociaciones participantes.

Así, la **GUÍA DE ENFERMEDADES RARAS, POCO FRECUENTES O DE BAJA PREVALENCIA: ASOCIACIONES EN CANTABRIA**, cumple un doble objetivo: por un lado, el de informar acerca de 12 Patologías y por otro, dar a conocer el movimiento asociativo sobre enfermedades poco frecuentes existente en Cantabria con las prestaciones y servicios que estas asociaciones ofertan a la población, con el objetivo común de paliar, en la medida de lo posible, los efectos que estas enfermedades producen sobre las personas que las padecen y sus familias.

Además, esta Guía facilitará la labor diaria de l@s profesionales implicados en la atención a personas afectadas por enfermedades raras, poco frecuentes o de baja prevalencia y, a éstas y a sus familias, las ayudará a orientar sus esfuerzos para lograr una atención integral que redunde, finalmente, en una mejora de su calidad de vida, sintiéndose acompañad@s y apoyad@s en la consecución de su objetivo.

## ¿QUÉ ES UNA ENFERMEDAD RARA, POCO FRECUENTE O DE BAJA PREVALENCIA?

Es una enfermedad que tiene una baja frecuencia o aparece raramente en la población. Para ser considerada como rara, cada enfermedad específica sólo puede afectar a un número limitado de la población total, definido en Europa como menos de **1 cada 2.000 ciudadan@s**.

L@s pacientes y las asociaciones que las apoyan ponen de manifiesto que es crucial darse cuenta de que **“le puede ocurrir a cualquiera, en cualquier etapa de la vida**. Es más, no es extraño padecer una enfermedad rara.”

## ¿A CUÁNTAS PERSONAS AFECTA?

Del 6 al 8% de la población mundial, más o menos, estaría afectad@ por estas enfermedades, o sea más de 3 millones de españoles/as, 27 millones de europe@s y 25 millones de norteamerican@s.

## ¿CUÁNTOS TIPOS DE ENFERMEDADES RARAS HAY?

Desde la perspectiva médica, las enfermedades raras están caracterizadas por el gran número y amplia diversidad de desórdenes y síntomas que varían no sólo de enfermedad a enfermedad, sino también dentro de la misma enfermedad.

La misma condición puede tener manifestaciones clínicas muy diferentes de una persona afectada a otra. Para muchos desórdenes, hay una gran diversidad de subtipos de la misma enfermedad.

Se estima que existen hoy entre 5.000 y 7.000 enfermedades raras distintas, que afectan a l@s pacientes en sus capacidades físicas, habilidades mentales y en sus cualidades sensoriales y de comportamiento. Muchas discapacidades pueden coexistir en una persona determinada, y ésta es definida entonces como paciente con discapacidades múltiples.

## ¿QUÉ CARACTERIZA A LAS ENFERMEDADES RARAS (ER)?

Las enfermedades raras son, en su mayor parte, crónicas y degenerativas. De hecho, el **65% de estas patologías son graves e invalidantes** y se caracterizan por:

- **Comienzo precoz** en la vida (2 de cada 3 aparecen antes de los dos años)
- **Dolores crónicos** (1 de cada 5 enfermos)
- El desarrollo de **déficit motor, sensorial o intelectual** en la mitad de los casos, que originan una discapacidad en la autonomía (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 le puede atribuir el 35% de las muertes antes de un año, del 10% entre 1 y 5 años y el 12% entre los 5 y 15 años.

## ¿CUÁLES SON LOS PRINCIPALES PROBLEMAS DE QUIENES PADECEN UNA ER?

- **Falta de acceso al diagnóstico correcto.** El período entre la emergencia de los primeros síntomas y el diagnóstico adecuado implica retrasos inaceptables y de alto riesgo, así como diagnósticos erróneos que conducen a tratamientos inadecuados: el laberinto del pre-diagnóstico.
- **Falta de información.** Tanto sobre la enfermedad misma como sobre dónde obtener ayuda. En este sentido, es importante destacar la falta de referencia a profesionales cualificad@s y especializad@s en ER puesto que en muchos casos son inexistentes.
- **Falta de conocimiento científico.** Esto origina dificultades para desarrollar las herramientas terapéuticas, para definir la estrategia terapéutica y -en una palabra- de los productos terapéuticos, tanto los productos médicos como los mecanismos médicos apropiados.
- **Problemas de integración social, escolar y laboral.** Vivir con una enfermedad rara tiene implicaciones en todas las áreas de la vida, tanto en el colegio, elección del trabajo futuro, tiempo de ocio con l@s amig@s o en la vida afectiva. Puede llevar a la estigmatización, aislamiento, exclusión de la comunidad social, discriminación para la suscripción del seguro (seguro de vida, seguro de viaje, de hipoteca, etc.) y, a menudo, a oportunidades profesionales reducidas, cuando esta cuestión es de gran relevancia.

- **Falta de apropiada calidad del cuidado de la salud.** Combinando las diferentes esferas de conocimientos técnicos necesitados por l@s pacientes de enfermedades raras, tales como fisioterapeuta, nutricionista, psicólogo, etc., l@s 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 de los pocos medicamentos existentes y 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 dramáticamente la desigualdad de acceso al cuidado para l@s pacientes de enfermedades raras.
- **Desigualdad en la accesibilidad al tratamiento y el cuidado.** Tratamientos innovadores están, a menudo, desigualmente disponibles a causa de los retrasos en la determinación del precio o en la decisión de reembolso, falta de experiencia de l@s médic@s que tratan (no hay médic@s suficientes implicados en las pruebas clínicas de enfermedades raras) y la ausencia de recomendaciones sobre tratamientos consensuados.

## ¿QUÉ HACER ANTE EL AISLAMIENTO SOCIAL AL QUE TIENDEN L@S PACIENTES Y LA FAMILIA?

Por razones diversas, **la familia con un/a paciente con una enfermedad rara, corre un grave riesgo de aislarse socialmente.** Dejan de participar en la vida social y l@s amig@s no saben muy bien cómo reaccionar ante la persona enferma, a veces ocurre que les resulta incómoda la relación y disminuyen los contactos. Pero en la mayoría de las ocasiones la carga de los cuidados ocupa tanto tiempo a la familia que no pueden corresponder al entorno como lo venían haciendo anteriormente. El resultado es que cuando la familia necesita más contacto, tiende al aislamiento social.

## LA FAMILIA Y EL/LA ENFERM@ NECESITAN

- Apoyo emocional
- Información clara sobre el curso de la enfermedad
- Ayuda material (limpieza de la casa, cuidado de l@s hij@s, a veces del enferm@, compras, comida, transporte, gestiones ante el sistema sanitario, etc.)

## EN RELACIÓN A LA DEPENDENCIA, ¿CUÁL ES LA SITUACIÓN DE L@S AFECTAD@S POR UNA ER?

La dependencia que generan las ER es muy variada dependiendo del tipo de patologías. En general, implican un **deterioro importante de la calidad de vida**, mayor cuando el curso de éstas es degenerativo, como ocurre en buena parte de ellas. **Existen enfermedades que desembocan en un proceso de dependencia**, bien porque cursen con una demencia, bien porque lleven asociada una discapacidad. Como consecuencia, toda la familia se ve afectada por la enfermedad.

Vemos que l@s afectad@s por una ER tienen los mismos problemas de integración social, pero además sufren procesos de agravamiento que les obligan a la hospitalización, procesos degenerativos y gran dependencia del ámbito hospitalario y, todo ello, dificulta su integración.

## ¿CUÁLES SON LAS DIFICULTADES DEL/ DE LA PROFESIONAL MÉDIC@ PARA DIAGNOSTICAR Y TRATAR UNA ER?

- La baja frecuencia de estas enfermedades hace que no se puedan tener casos suficientes para adquirir experiencia por parte de l@s profesionales.
- Dificultad para hacer estudios sobre estas enfermedades.
- Ante la dificultad diagnóstica el/la profesional médic@ tiende a inhibirse derivando a otros profesionales médicos. Muchas veces no se conoce si existen centros que puedan orientarles.

## HACIA UNA VISIÓN GLOBAL DE LAS ER. UN NUEVO CONCEPTO DE SALUD PÚBLICA

El término de enfermedad rara, poco frecuente o de baja prevalencia es un concepto nuevo, que necesita diseñar un **modelo de intervención sanitaria distinto al de las enfermedades más frecuentes**. Entender esto por nuestra parte ayudará a que la administración pueda invertir recursos tanto humanos como materiales para el desarrollo de programas específicos que aborden el problema de las ER.

Evidentemente, no es posible desarrollar una política sanitaria específica para cada enfermedad. Pero un enfoque global, hasta ahora fragmentado, puede llevarnos a la solución. **Una aproximación global a las enfermedades raras, poco frecuentes o de baja prevalencia las permite salir del aislamiento y crear auténticas políticas sanitarias.**



# Asociación Cántabra de Afectados de Esclerodermia

## 1) ACADE

### A/. SOBRE LA ENFERMEDAD

#### 1. DESCRIPCIÓN DE LA ENFERMEDAD:

La Esclerodermia, o esclerosis sistémica, es una enfermedad crónica del tejido conectivo generalmente clasificada como una enfermedad reumática. Es una enfermedad de las denominadas “sistémicas”, porque no afecta a un solo órgano sino que puede afectar a múltiples órganos y sistemas del cuerpo.

El término “**esclerodermia**” proviene de dos palabras griegas (“sclero” que significa duro y “derma” piel) debido a que el endurecimiento de la piel es la manifestación más visible de la enfermedad.

La **Esclerodermia** es una enfermedad en la cual los síntomas pueden ser visibles, como en el caso en el que la piel está afectada, o invisibles, cuando los afectados son los órganos internos.

NO es contagiosa, NO es infecciosa y NO es hereditaria.

#### 2. ¿CÓMO SE DIAGNOSTICA?:

El diagnóstico es un proceso largo y complicado, porque es posible que los síntomas sean similares a los de otras enfermedades y cada persona lo desarrolla de forma diferente y los síntomas se presentan de forma dilatada en el tiempo, es decir, poco a poco.

Para efectuar un diagnóstico, el/la médic@ le preguntará a el/la paciente acerca de su historia clínica, le hará un examen físico y, posiblemente, le ordene análisis de laboratorio y radiografías. Después buscará algunos de los síntomas más frecuentes que pueden ayudarle a la rápida detección y diagnóstico. Se encuentra en grupos de todas las edades, pero es más frecuente entre los 25 y los 55 años.

La prevalencia de la **Esclerodermia** se estima entre es de unos 250-300 por cada millón de habitantes, y la incidencia anual (número de nuevos por año) es de 18-25 por cada millón de habitantes.

#### 3. ¿CUÁLES SON LOS SÍNTOMAS/ANOMALÍAS?:

- > Fenómeno de Raynaud. Es el más común (los vasos sanguíneos se estrechan como respuesta al frío o al estrés).
- > Manos hinchadas y entumecidas.
- > Dolor y rigidez en las articulaciones.

- > Trastornos de la piel: endurecimiento, ulceraciones, calcinosis, telangiectasia (manchas rojas o moradas como pecas), sequedad, picor...
- > Esclerodactilia y contracturas (endurecimiento de las yemas de los dedos de pies y manos).
- > Problemas digestivos y del canal gastrointestinal: disfunción en el esófago, dificultad para tragar, diarrea...
- > Síndrome de Sjögren (ojos y boca secos).
- > Problemas dentales, orales y faciales por una tirantez general en la cara.
- > Otros síntomas: fatiga, falta de energía, pérdida de peso...

#### 4. TRATAMIENTO:

- > Desarrollar un tratamiento individual para los síntomas.
- > Ejercicio físico para fortalecer los músculos.
- > Fisioterapia y terapias alternativas: baños de parafina, hidroterapia, oxigenación de la piel...
- > Uso adecuado de los medicamentos prescritos.
- > Hábitos de buena higiene, especialmente de la piel, dientes, encías y pies (incluyendo la ropa y el calzado).
- > Medidas de sentido común: evitar fatigas y descansar lo suficiente, aprender a tener control y minimizar el estrés, mantener una dieta y peso equilibrados...
- > No fumar porque puede tener graves consecuencias en la circulación de la sangre y los pulmones.

## B/. SOBRE LA ASOCIACIÓN



#### 1. NOMBRE DE LA ASOCIACIÓN:

**Asociación Cantabra de Afectados de Esclerodermia, ACADE**

#### 2. CONTACTO:

**DIRECCIÓN:** Avda. Cardenal Herrera Oria nº 63 interior,  
C.P. 39011 Santander

**TELÉFONOS:** 650 217 308 / 620 168 175

**FAX:** 942 323 609 (COCEMFE-CANTABRIA)

**CORREO ELECTRÓNICO:** esclerodermiacant@hotmail.com

**REDES SOCIALES:** <https://www.facebook.com/acade.cantabria?fref=ts>

**3. AÑO DE CONSTITUCIÓN:** 2002

**4. CIF:** G39522966

**5. REGISTRO/S:** N° y fecha en el Registro de Entidades del Gobierno de Cantabria: 3102, 13/02/2002

**Nº en el Registro de ICASS:** Entidad 39/E316 y Servicio Social 39/S333

**Nº en el Registro de Entidades del Ayto. De Santander:** 736

**6. SOMOS:** Una asociación formada por personas afectadas, familiares, amigos y colaboradores/as, que busca principalmente difundir su identidad y darse a conocer para que la información llegue a todas las personas, tanto a afectad@s como a su entorno.

**7. OBJETIVO/MISIÓN:** La Entidad No Lucrativa **ACADE** nace con la intención de realizar actividades que posibiliten la mejora en la calidad de vida de las personas afectadas por esta patología.

### 8. FINES DE LA ASOCIACIÓN:

- > Ofrecer atención integral, apoyo y asesoramiento a las personas afectadas de esclerodermia y a sus familias.
- > Colaborar con organismos públicos y privados en el fomento del estudio e investigación de la **esclerodermia**.
- > Reivindicar y defender los derechos de las personas afectadas de **esclerodermia**.
- > Fomentar la igualdad de oportunidades entre hombres y mujeres.
- > Promover el asociacionismo, la coordinación y colaboración con otras organizaciones de la red social.

### 9. RECURSOS Y SERVICIOS:

- > Información, apoyo y asesoramiento.
- > Búsqueda de alternativas para el acceso de las personas afectadas por la enfermedad a actividades culturales, deportivas y lúdicas que les aporten beneficios físicos y psicológicos.
- > Fomento de la formación continua de las personas socias y de su participación en la entidad.
- > Coordinación con otras asociaciones en el ámbito estatal para la consecución de objetivos comunes.
- > Participación en actividades de sensibilización social.
- > Acceso a tratamientos alternativos para potenciar la autonomía de las personas afectadas de **esclerodermia**.



### 10. ENTIDADES A LAS QUE PERTENECE:

Liga Reumatológica Española, **LIRE**  
Federación Cántabra de Personas con Discapacidad Física y/u Orgánica,  
**COCEMFE-CANTABRIA**





## Asociación Cántabra de Enfermedades Neuromusculares

### 2) ASEM CAN

#### A/. SOBRE LA ENFERMEDAD

##### 1. DESCRIPCIÓN DE LA ENFERMEDAD:

El término “**Enfermedades Neuromusculares**” (**ENM**) hace referencia a un conjunto de más de 150 diagnósticos diferentes que pueden afectar al músculo, al nervio o a la unión neuromuscular. Constituyen un grupo heterogéneo de patologías en relación a su incidencia, herencia, etiología, pronóstico y afectación de las capacidades funcionales.

Existen diversos tipos de **Enfermedades Neuromusculares**, entre ellas se encuentran: las Distrofias Musculares, dentro de ellas estaría la de Duchenne, la de Becker, la de Cinturas, la Facioescapulo-humeral, la de Emery-Dreyfuss, la Oculofaríngea, otro tipo es la Distrofia Miotónica de Steinert, las Miopatías Congénitas, las Miopatías Metabólicas, las Miopatías Distales, las Miopatías Mitocondriales, la Miastenia Gravis, Neuropatías, Atrofias Espinales, Miositis Osificante Progresiva, la Poliomiocitis y Dermatomiositis.

##### 2. ¿CÓMO SE DIAGNOSTICA?:

El diagnóstico de una Enfermedad Neuromuscular no suele ser un proceso fácil, debido a la variabilidad de sus causas y al hecho de que todavía se desconocen algunos de los genes defectuosos causantes de muchas de ellas. En la actualidad, no existe ningún protocolo establecido y/o aprobado que guíe el proceso diagnóstico de una Enfermedad Neuromuscular. Por otra parte, no se dispone de un tratamiento etiológico en la mayoría de las **ENM** de base genética.

##### 3. ¿CUÁLES SON LOS SÍNTOMAS/ANOMALÍAS?:

El principal vínculo entre todas ellas es la presencia de un síntoma común: la pérdida progresiva de fuerza muscular. La combinación de esta característica con otros síntomas clínicos, como fatiga, disfunción autonómica, contracturas o miotonías, puede dar lugar a dificultades en la locomoción y en las funciones músculo esqueléticas, a la pérdida de la capacidad funcional en las actividades de la vida diaria y a una restricción en la participación social.

##### 4. TRATAMIENTO:

Las **Enfermedades Neuromusculares** de origen genético no tienen actualmente un tratamiento etiológico, es decir, un tratamiento curativo que actúe

sobre su causa. Sin embargo, el hecho de que la enfermedad no sea curable, no significa que no pueda ser prevenida y tratada.

En este sentido, las estrategias de rehabilitación son fundamentales para mantener las capacidades funcionales de las personas afectadas durante el mayor tiempo posible, prevenir las complicaciones, y así, mejorar su calidad de vida. El tratamiento de mantenimiento debe ser integral (en los aspectos físico, psicológico y social) y dinámico, adaptándose a la evolución específica de cada enfermedad. Todo el proceso ha de estar controlado por profesionales expertos y especializados, que no anticipen en exceso medidas terapéuticas, y que no retrasen otras que podrían haber sido beneficiosas.

## B/. SOBRE LA ASOCIACIÓN



asemcan

### 1. NOMBRE DE LA ASOCIACIÓN:

**Asociación Cántabra de Enfermedades Neuromusculares, ASEM-CAN**

### 2. CONTACTO:

**DIRECCIÓN:** Avda. Cardenal Herrera Oria, nº 63  
Interior/ 39011, Santander, Cantabria

**TÉLFONOS:** 942 320 579 / 616 202 514 **FAX:** 942 323 609

**CORREO ELECTRÓNICO:** asemcantabria@gmail.com

**PÁGINA WEB:** www.asemcantabria.org

**3. AÑO DE CONSTITUCIÓN:** En el año 1997 se crea la delegación en Cantabria de la Asociación Española de **Enfermedades Neuromusculares**, en el año 2003 la Asociación Española de **Enfermedades Neuromusculares** pasa a tener figura jurídica de Federación con lo cual todas las delegaciones se constituyen como Asociaciones, pasando la delegación en Cantabria a constituirse como **Asociación Cántabra de Enfermedades Neuromusculares (ASEM-CAN)**. Convirtiéndose así soci@s de pleno derecho dentro de la Federación Española de **Enfermedades Neuromusculares**.

**4. CIF:** G3956853

### 5. REGISTRO/S:

Nº y fecha en el Registro de Asociaciones: 3357/996, 13/10/2003

Nº y fecha en el Registro de Entidades, Servicio y Centros de Servicios Sociales del Gobierno de Cantabria: 39/E164, 09/02/2004

Nº y fecha en el Registro Municipal de Asociaciones del Ayuntamiento de Santander: 690, 08/04/2004

**6. SOMOS:** Somos una asociación creada por y para las personas afectadas de una Enfermedad Neuromuscular, su familia y entorno. Nos dedicamos a la

promoción de servicios y/o actividades que palien los problemas del día a día de estas enfermedades.

**7. OBJETIVO/MISIÓN:** La **Asociación Cántabra de Enfermedades Neuromusculares, ASEMCAN**, se dedica a la promoción de toda clase de acciones e información destinadas a mejorar la situación (duración y calidad de vida) de las personas afectadas por **Enfermedades Neuromusculares**.

## 8. FINES DE LA ASOCIACIÓN:

- > Promocionar la agrupación en Cantabria, de todos los y las pacientes con **afecciones neuromusculares**, sus familiares y su entorno social.
- > Sensibilizar la opinión pública y a las Administraciones acerca de los problemas de prevención y tratamiento, curación y asistencia de estas enfermedades.
- > Facilitar información sobre las **Enfermedades Neuromusculares** a los y las pacientes, a sus familiares, así como a todas aquellas personas que a lo largo, tanto de su vida como de su carrera profesional, lo requieran.
- > Promocionar la investigación clínica y de base sobre las mencionadas dolencias para mejorar las posibilidades terapéuticas rehabilitadoras y curativas.
- > Cooperar con todas las entidades que tengan igual o similar finalidad para conseguir los cambios de actitud social que permitan una mejora de la calidad de vida de las personas afectadas por estas enfermedades su familia y su entorno social.
- > Promover la prestación de servicios para infancia, juventud, adultez y mayores, prestando servicios sociales y sanitarios. Así como fomentar la participación lúdica y deportiva.
- > Propiciar la integración laboral de las personas con **Enfermedades Neuromusculares** en empresas ordinarias, fomentar y participar en proyectos de empleo protegido o especial y autoempleo, formando y orientando laboralmente a las personas con una **Enfermedad Neuromuscular**.



## 9. RECURSOS Y SERVICIOS:

- > **RECURSOS:** Públicos y Privados.
- > **SERVICIOS:** Para personas afectadas y/o familiares: Atención Social, Fisioterapia a domicilio, Grupo de ayuda Mutua, V.A.V.I. (Vida Autónoma, Vida Independiente).
- > **ACTIVIDADES:** Mercadillo solidario, Campeonato de Ajedrez, Cursos de formación para profesionales y/o familiares

## 10. ENTIDADES A LAS QUE PERTENECE:

Federación Española de Enfermedades Neuromusculares, **Federación ASEM**  
Federación Cántabra de Personas con Discapacidad Física y/u Orgánica,  
**COCEMFE-CANTABRIA**



## Asociación Cántabra de Espina Bífida e Hidrocefalia

### 3) ACEBH

## A/. SOBRE LA ENFERMEDAD

### 1. DESCRIPCIÓN DE LA ENFERMEDAD:

La **Espina Bífida** es una malformación congénita en la que existe un cierre incompleto del tubo neural al final del primer mes de vida embrionaria y posteriormente, el cierre incompleto de las últimas vértebras.

### 2. ¿CÓMO SE DIAGNOSTICA?:

Básicamente existen dos tipos de **Espina Bífida**: la **espina bífida oculta** y la **espina bífida abierta o quística**:

- > **Espina Bífida Oculta**: Aparece un pequeño defecto o abertura en una o más vértebras. Algunas tienen un lipoma, hoyuelo, vellosidad localizada, mancha oscura o una protuberancia sobre la zona afectada. La médula espinal y los nervios no están alterados. Muchas personas con espina bífida oculta no saben que la tienen, o sus síntomas no aparecen hasta edades avanzadas.
- > **Espina Bífida Abierta ó Quística**: Es el diagnóstico o tipo más grave, la lesión suele apreciarse claramente como un abultamiento, en forma de quiste, en la zona de la espalda afectada.

Se distinguen varios tipos:

- > **Meningocele y lipomeningocele**: Son las formas menos frecuentes. Una o más vértebras presentan una abertura de la que asoma un quiste lleno de líquido cefalorraquídeo que contiene parte de las meninges pero no los nervios espinales. Sus secuelas son menos graves, tanto en las funciones motoras como urinarias.
- > **Mielomeningocele**: El **mielomeningocele** (abreviado MMC), es una masa quística formada por la médula espinal que se pueden localizar en cual-

quier sitio a lo largo de la columna vertebral, en el que la columna y el canal medular no se cierran antes del nacimiento, lo cual hace que la médula espinal y las membranas que la recubren protruyan por la espalda del/la niño/a. Es la variante más grave y más frecuente. Aunque no es una enfermedad mortal, produce graves daños neuronales, entre ellos, **hidrocefalia** y discapacidades motrices e intelectuales en el/la niño/a.

### 3. ¿CUÁLES SON LOS SÍNTOMAS/ANOMALÍAS?:

Sus síntomas son parálisis total o parcial de las piernas, con la correspondiente falta de sensibilidad parcial o total y puede haber pérdida del control de la vejiga o los intestinos.

La médula espinal que está expuesta es susceptible a infecciones como puede ser la meningitis.

Ocasionalmente la médula espinal y los nervios quedan al descubierto. Es necesario cerrar quirúrgicamente la abertura en cuanto el bebé nazca para evitar una infección.

En general, cuanto más alta se encuentre la vértebra o vértebras afectadas, más graves serán las consecuencias.

Dichas consecuencias pueden incluir:

- > **Hidrocefalia:** es la acumulación excesiva de líquido cefalorraquídeo (LCR) en el cerebro.
- > Trastornos neurológicos ligados a la **hidrocefalia**, como: Dificultades de visualización, memoria, concentración.
- > Alteraciones del aparato locomotor.
- > Debilidad muscular o parálisis, deformidades y disminución o pérdida de la sensibilidad por debajo de la lesión.
- > Trastornos del sistema genito-urinario:
- > Alteraciones del control urinario e intestinal que pueden dar lugar a una incontinencia vesical y/o fecal o por el contrario una retención de uno o ambos tipos. Son frecuentes las infecciones urinarias por un deficiente vaciamiento vesical, por lo que deben recurrir en muchos casos a sondaje vesical intermitente.
- > Otras secuelas físicas como: Obesidad, Pubertad precoz, Criptorquidia etc.

### 4. TRATAMIENTO:

No hay un tratamiento curativo específico para la **Espina Bífida**. El primer paso en un/una niño/a con **Espina Bífida** es la corrección quirúrgica de la lesión. La meta no es restaurar el déficit neurológico, pues es imposible, sino prevenir cualquier otro trauma que pueda sufrir la médula expuesta. Si el/la niño/a padece también de **Hidrocefalia**, ésta hay que corregirla inmediatamente.

La meta fundamental del tratamiento es la prevención de infecciones y preservar la médula y los nervios de agresiones externas.

Las medidas que adoptará su médico/a estarán basadas en:

- > Edad gestacional de su bebé, grado de salud general e historial médico.

- > Grado y tipo de Espina Bífida.
- > Tolerancia del bebé ante medicaciones específicas, procedimientos o terapias.
- > Su opinión.

En muchas ocasiones se practica cesárea para disminuir el riesgo de daño al bebé.

## B/. SOBRE LA ASOCIACIÓN



### 1. NOMBRE DE LA ASOCIACIÓN:

**Asociación Cantabra de Espina Bífida e Hidrocefalia  
A.C.E.B.H**

### 2. CONTACTO:

**DIRECCIÓN:** Avda. Cardenal Herrera Oria, nº 63 Interior  
C.P.: 39011-Santander

**TELÉFONO:** 696790132

**CORREO ELECTRÓNICO:** espinabifida\_4@hotmail.com

**3. AÑO DE CONSTITUCIÓN:** 1987

**4. C.I.F.:** G-39069919

### 5. REGISTROS:

Registro de la Delegación del Gobierno: Registro Provincial de Asociaciones nº 1046

Registro en la Diputación Regional de Cantabria: Registro Regional de Entidades y Centros de Servicios Sociales Nº de Orden 126, Nº de Registro 741, Pág. 11 del Libro I

Registro del Ministerio de Hacienda: Código de identificación G39069919

Registro del Gobierno de Cantabria: Dirección General de Políticas Sociales Sección del Registro: 1ª Nº de Inscripción 39/E166

Registro del Ayuntamiento de Santander: Inscrita en el Registro Municipal de Entidades Ciudadanas.

**6. SOMOS:** Una Asociación formada por personas con **Espina Bífida e Hidrocefalia** y sus familiares.

El nº de afectad@s que en la actualidad están inscritos en la Asociación es de 18 personas. Somos conscientes que hay afectad@s que no están registrad@s. En los comienzos llegamos a 32 asociad@s.

**7.OBJETIVO/MISIÓN:** La finalidad de la Asociación es la protección, en todos los aspectos, de las personas nacidas con **Espina Bífida e Hidrocefalia**, fomentando, a tal efecto y perfeccionando en lo posible el nivel asistencial, educativo, laboral y social de nuestro@s hij@s y procurando su pronta y máxima recuperación.

La Asociación cuidará en especial de:

- > Creación o fomento de centros, establecimientos y servicios de todo tipo destinados a la asistencia, educación, formación y promoción laboral de l@s afectad@s.
- > Divulgar en la Comunidad la dimensión de este problema en sus aspectos sociales, estimulando a colaborar en dicha actividad.
- > Fomentar los estudios referentes a la recuperación, asistencia y educación, editando o fomentando la edición de publicaciones relacionadas con la materia.
- > Facilitar la adaptación social del afectad@, procurando en lo posible un trabajo adecuado que le represente estímulo moral y una compensación económica
- > Colaborar en la solución del problema de l@s nacid@s con **Espina Bífida e Hidrocefalia** a requerimiento de organismos, centros o autoridades interesadas.
- > Promover, cooperar , coordinar y establecer relaciones con Asociaciones similares

Para conseguir estos objetivos, la Asociación contará con todos los medios requeridos a su alcance y especialmente, de comités de trabajo, conferencias, exposiciones, congresos, informes y en general, de los recursos autorizados legalmente.

## 8. FINES DE LA ASOCIACIÓN:

- > Tratamiento integral de las personas afectadas de Espina Bífida e Hidrocefalia.
- > Prevención de la enfermedad.
- > Promoción de la autonomía personal.
- > Integración social de las personas afectadas de Espina Bífida e Hidrocefalia.



## 9. RECURSOS Y SERVICIOS:

- > **RECURSOS:** Públicos y privados.
- > **SERVICIOS:** Información, apoyo y asesoramiento, Sensibilización social, Colonia de verano.

## 10. ENTIDADES A LAS QUE PERTENECE:

Federación Española de Asociaciones de Espina Bífida e Hidrocefalia, FEBHI  
Federación Cantábrica de Personas con Discapacidad Física y/u Orgánica, **COCEMFE-CANTABRIA**





## Asociación Cántabra de Fibrosis Quística

### 4) ACFQ

#### A/. SOBRE LA ENFERMEDAD

##### 1. DESCRIPCIÓN DE LA ENFERMEDAD:

La **Fibrosis Quística** es una enfermedad genética, hereditaria, que afecta a las glándulas del cuerpo que producen secreciones, (exocrinas) produciendo una mucosidad mucho más espesa de lo normal que obstruye y dificulta el normal funcionamiento de todos los órganos del cuerpo, afectando principalmente al sistema respiratorio y digestivo.

##### 2. ¿CÓMO SE DIAGNOSTICA?:

Se diagnostica mediante el test del sudor, que detecta un exceso de sodio en el sudor, y posteriormente con un test genético. Actualmente se diagnostica nada más nacer mediante screening neonatal.

##### 3. ¿CUÁLES SON LOS SÍNTOMAS/ANOMALÍAS?:

Los síntomas son, problemas respiratorios frecuentes, catarros, neumonías, problemas digestivos, falta de peso, diarreas, desnutrición, sudor muy salado y deshidratación.

##### 4. TRATAMIENTO:

El tratamiento consta de tres pilares fundamentales, la antibioterapia, para combatir las infecciones recurrentes y crónicas, la fisioterapia respiratoria para ayudar a limpiar los pulmones y evitar el deterioro pulmonar y una nutrición adecuada hipercalórica para combatir el bajo peso.

#### B/. SOBRE LA ASOCIACIÓN



##### 1. NOMBRE DE LA ASOCIACIÓN:

Asociación Cántabra de Fibrosis Quística, ACFQ

##### 2. CONTACTO: Margarita Ocejo García

**DIRECCIÓN:** Cardenal Herrera Oría 63, interior,  
C.P.: 39011 Santander

**TELÉFONO:** 942321541 - **FAX:** 942321541



**CORREO ELECTRÓNICO:** fibrosis@fqcantabria.org

**PÁGINA WEB:** www.fqcantabria.org

**REDES SOCIALES:** <https://www.facebook.com/AsociacionCantabraDeFibrosisQuistica>

**3. AÑO DE CONSTITUCIÓN:** 1992

**4. CIF:** G39332465

**5. REGISTRO/S:** Nº Registro de Entidades Ciudadanas: 1700

**6. SOMOS:** Una Asociación formada por personas afectadas de **Fibrosis Quística** y sus familiares. En total, 35 familias.

**7. OBJETIVO/MISIÓN:** La Entidad No Lucrativa **ACFQ**, nace por la iniciativa de un grupo de padres y madres, conscientes de que la problemática que plantea la **Fibrosis Quística**, necesitaba una actuación conjunta ante la imposibilidad de resolverse de forma individual.

#### **8. FINES DE LA ASOCIACIÓN:**

- > Contribuir al conocimiento, estudio y asistencia de la enfermedad denominada **FIBROSIS QUÍSTICA** (MUCOVICIDOSIS).
- > El cuidado, la asistencia y la protección de las personas enfermas de **Fibrosis Quística**.
- > La promoción de los servicios médicos, asistenciales, educativos, laborales, residenciales y sociales adecuados a los enfermos de **Fibrosis Quística**.
- > La acogida, orientación e información las personas enfermas y familiares que tengan su tutela.
- > Dar a conocer a la comunidad los problemas humanos, psicológicos y sociales de las personas enfermas de **Fibrosis Quística**.
- > La reivindicación en nombre de l@s afectad@s de los derechos de est@s ante todas las instancias públicas y privadas.

Cualquier otra acción legal que de modo directo o indirecto ayude o redunde en beneficio de l@s enferm@s de **Fibrosis Quística**.

#### **9. RECURSOS Y SERVICIOS:**

- > **RECURSOS:** Públicos y privados.
- > **SERVICIOS:** Servicio de fisioterapia respiratoria, Servicio domiciliario de fisioterapia, Atención social, Programa de promoción del ejercicio físico, Programa de formación de familias
- > **ACTIVIDADES:** Información, apoyo y asesoramiento, Sensibilización social, Fisioterapia respiratoria, Atención psicológica, Programa "Cuidando del cuidador/a".



## 10. ENTIDADES A LAS QUE PERTENECE:

Federación Española de Fibrosis Quística, **FEFQ**

Federación Cantábrica de Personas con Discapacidad Física y/u Orgánica, **CO-CEMFE-CANTABRIA**



## Asociación Cantábrica de Hemofilia

### 5) ACH

## A/. SOBRE LA ENFERMEDAD

### 1. DESCRIPCIÓN DE LA ENFERMEDAD:

La Hemofilia es una enfermedad hereditaria genética ligada al cromosoma X, es decir, está ligada al sexo, lo que significa que en el caso concreto de la Hemofilia la transmiten las mujeres (portadoras) y la padecen los hombres, debido a la dotación de dos cromosomas X (XX) de la mujer y una dotación (XY) en el hombre.

Es causada por una alteración en los genes F8 o F9 que producen, respectivamente, el factor VIII (FVIII) y el factor IX (FIX) de la coagulación, se trata de una enfermedad producida por la deficiencia de uno de estos factores en el sistema de coagulación.

El sistema de coagulación funciona gracias a 13 factores (Factor I, Factor II, Factor III, Factor IV, Factor V, Factor VI, Factor VII, Factor VIII, Factor IX, Factor X, Factor XI, Factor XII y Factor XIII) coagulantes que trabajan conjuntamente en lo que se llama la “cascada de coagulación”. Si uno de estos factores no funciona bien, la cascada se interrumpe y se forma más lentamente el coágulo que impide el sangrado. Como consecuencia de esta interrupción en la cascada de coagulación, las lesiones o heridas sangran durante más tiempo del debido, pudiéndose producir hemorragias internas y externas. Es una enfermedad que no se contagia y que afecta a 1 de cada 10.000 nacidos.



### 2. ¿CÓMO SE DIAGNOSTICA?:

El diagnóstico de la Hemofilia se realiza tomando una muestra de sangre y midiendo el grado de actividad del factor. La Hemofilia A se diagnostica haciendo pruebas del grado de actividad de coagulación del factor VIII. La Hemofilia B se diagnostica midiendo el grado de actividad del factor IX.

### 3. ¿CUÁLES SON LOS SÍNTOMAS/ANOMALÍAS?:

El fenotipo característico de la Hemofilia, es la tendencia a las hemorragias. La Hemorragia es la pérdida de sangre que puede ser:

- > Interna: Es de decir se producen dentro de las articulaciones y los músculos (rodillas, los codos, y los tobillos, así como los músculos del brazo superior y del antebrazo, el músculo de psoas, del muslo y de la pantorrilla). Las hemorragias internas ocurren con mayor frecuencia que las externas, pero éstas no siempre son apreciables.
- > Externa: Se produce por un orificio natural del cuerpo (como la nariz, boca, oídos, etc.) o a través de una herida.

Si hay sangrado repetidas veces en una misma articulación, dicha articulación puede dañarse y provocar dolor. Las hemorragias repetidas pueden causar otros problemas de salud, como artritis. Esto puede provocar dificultad para caminar o para realizar actividades sencillas. Sin embargo, las articulaciones de las manos generalmente no están afectadas en la hemofilia (a diferencia de lo que ocurre en algunos tipos de artritis).

### 4. TRATAMIENTO:

El tratamiento consiste en aportar a la sangre el factor de coagulación del que es deficitario. Esto se hace mediante la inyección por vía intravenosa de dicho factor. La cantidad de factor (medicación) y la frecuencia con que debe ser administrado, varía de unas personas a otras, dependiendo del tipo de hemofilia y el grado de severidad de la misma, del tipo de hemorragia y de su localización, por lo que la inyección no siempre es necesaria.

En la actualidad los tratamientos tienden a ser en profilaxis, el/la paciente se inyecta 2 o 3 veces a la semana el factor de coagulación en su propio domicilio, para proporcionarles una mayor autonomía y una menor dependencia y limitación ante su enfermedad.

## B/. SOBRE LA ASOCIACIÓN



### 1. NOMBRE DE LA ASOCIACIÓN:

**Asociación Cántabra de Hemofilia, ACH**

### 2. CONTACTO: Oliver Alonso Offroy

**DIRECCIÓN:** Avda. Cardenal Herrera Oria, 63 Interior,  
C.P. 39011 Santander

**TELÉFONO:** 661 258 855

**CORREO ELECTRÓNICO:** [asocantabria@hemofilia.com](mailto:asocantabria@hemofilia.com)

**PÁGINA WEB:** [www.hemofilia.com](http://www.hemofilia.com)

**3. AÑO DE CONSTITUCIÓN:** 1991

4. CIF: G-39.303.508

#### 5. REGISTRO/S:

Nº Registro en la Delegación del Gobierno: 1552

Nº Registro en el IMSERSO: 1898

Nº Registro en el Gobierno de Cantabria: 39/191

6. **SOMOS:** Una asociación integrada por personas con Hemofilia y otras coagulopatías congénitas, además de familiares y simpatizantes.

7. **OBJETIVO/MISIÓN:** La Entidad No Lucrativa **ACH**, nace para impulsar y promover la toma de conciencia, por parte de la sociedad, organismos e instituciones, de los problemas que plantea la **Hemofilia**.

#### 8. FINES DE LA ASOCIACIÓN:

- > Concienciar de los problemas de las personas con **Hemofilia**, tanto desde un punto de vista médico-sanitario como social, educativo y profesional, fomentando acciones y medidas procedentes para su mejor tratamiento.
- > Promover la afiliación a la Asociación de las personas residentes en la Comunidad de Cantabria con deficiencia de los factores anti-hemofílicos y otros factores congénitos de la coagulación, así como de los posibles transmisores procurando el control permanente del grupo, desde el punto de vista de l@s descendientes.
- > Preocuparse por la adecuada educación de l@s portadores/as del defecto congénito y sus familias, con respecto a la prevención y tratamiento de l@s enferm@s, y de su capacitación social, educativa y profesional: Jornadas para niño@s con Hemofilia, Jornadas para padres y madres y Jornadas para personas con **Hemofilia** con inhibidor. Todas estas jornadas se desarrollan en el centro de La Charca, situado en Totana (Murcia).
- > Ayudar a las personas afectadas en la solución de sus problemas específicos de asistencia médica, educación, orientación, formación profesional y empleo: información sobre recursos específicos para búsqueda de empleo. Derivación directa al Servicio de Integración Laboral de COCEMFE-CANTABRIA.
- > Realizar acciones para la divulgación de información sobre la **Hemofilia**, dirigidas a toda la sociedad, fomentando, asimismo, programas de investigación.
- > Entablar, mantener y desarrollar contactos, programas, convenios, adhesiones e intercambio de información y experiencias con otras entidades con fines similares.

#### 9. RECURSOS Y SERVICIOS:

- > **RECURSOS:** Públicos y privados.
- > **SERVICIOS:**
  - Información, apoyo y asesoramiento.
  - Sensibilización social.

- Formación a personas afectadas de coagulopatías congénitas y familiares, a través de talleres y campamentos.
- Gestiones conducentes a obtener la colaboración de los servicios médicos especializados, centros de enseñanza y formación profesional, organismos e instituciones, empresas y en general, cuantas puedan contribuir directa o indirectamente a la atención de la persona afectada y a los fines de esta asociación.
- Programa de apoyo al desarrollo de actividades deportivas para mejorar el sistema músculo-esquelético de las personas con **Hemofilia** y otras coagulopatías congénitas, subvencionando parte de los costes de las actividades deportivas.



## 10. ENTIDADES A LAS QUE PERTENECE:

Federación Española de Hemofilia, **FEDHEMO**

Federación Cantabra de Personas con Discapacidad Física y/u Orgánica, **COCEMFE-CANTABRIA**



## Asociación Cantabria para las Neurofibromatosis

### 6) ACNF

#### A/. SOBRE LA ENFERMEDAD

##### 1. DESCRIPCIÓN DE LA ENFERMEDAD:

Las **Neurofibromatosis** son un grupo de enfermedades genéticas, RASopáticas, que se caracterizan por el crecimiento de tumores a lo largo de varios tipos de nervios y que, además, pueden afectar el desarrollo de otros tejidos tales como huesos y piel. Como las **Neurofibromatosis** pueden afectar a cualquier sistema del organismo, deben ser consideradas enfermedades multisistémicas.

## 2. ¿CÓMO SE DIAGNOSTICA?:

1. Seis o más manchas de café con leche.
2. Dos o más neurofibromas.
3. Pecas debajo de los brazos o en las ingles.
4. Nódulos de Lisch en el diafragma del ojo (los nódulos de Lisch son grupos de células del pigmento que son totalmente inofensivas a la visión.)
5. Glioma óptico
6. Anormalidad esquelética característica (inclinación del hueso del shin, de la anomalía de la órbita)
7. Antecedentes de NFI familiares

## 3. ¿CUÁLES SON LOS SÍNTOMAS/ANOMALÍAS?:

- > Problemas de crecimiento.
- > Dificultades de aprendizaje
- > Precocidad o retraso de la pubertad
- > Desfiguración
- > Hipertensión
- > Epilepsia
- > Aumento del perímetro cefálico
- > Problemas óseos
- > Tumores cerebrales (Además de los gliomas y de los neurinomas acústicos)
- > Riesgo incrementado de determinados tumores malignos

## 4. TRATAMIENTO:

Actualmente no hay ningún tratamiento curativo, sólo existen terapias que pueden mejorar algunos de los síntomas.

## B/. SOBRE LA ASOCIACIÓN



### 1. NOMBRE DE LA ASOCIACIÓN:

**Asociación Cantabria para las Neurofibromatosis, ACNF**

### 2. CONTACTO:

**DIRECCIÓN:** Universidad de Cantabria Bajos de Filología,  
Avda. Los Castros S/N C.P. 39005 Santander

**CORREO ELECTRÓNICO:** nfcantabri@unican.es

**PÁGINA WEB:** <https://www.nfcantabria.unican.es>

**3. AÑO DE CONSTITUCIÓN:** 1999

**4. CIF:** G39467295

**5. REGISTRO/S:** N° en el Registro de Asociaciones de la Comunidad Autónoma de Cantabria: 2.676/315.

**6. SOMOS:** La **Asociación Cantabria para las Neurofibromatosis** se constituyó el 14 de julio de 1999, está formada por tres tipos de soci@: Afectad@s y familiares, Científico-Médico y Colaboradores/as.

**7. OBJETIVO/MISIÓN:** La Entidad No Lucrativa **NF-Cantabria**, nace para ofrecer atención, ayuda y asistencia orientada a la rehabilitación física y psicológica de las personas afectadas por las **Neurofibromatosis**.

#### **8. FINES DE LA ASOCIACIÓN:**

- > Ofrecer atención, ayuda y asistencia orientada a la rehabilitación física y psicológica de l@s afectad@s por las **NF** y otras enfermedades raras, contribuyendo con ello a mejorar su calidad de vida.
- > Informar, orientar y apoyar a las familias afectadas.
- > Colaborar con organismos públicos y privados en el fomento del estudio e investigación de las **NF**.
- > Divulgar por medio de seminarios, congresos, cursos, conferencias y publicaciones los últimos avances científicos sobre el reconocimiento, prevención y tratamiento de las **NF**.
- > Desdramatizar a l@s afectad@s y familias la información que han obtenido de la red. (Se aconseja no mirar en internet)

#### **9. RECURSOS Y SERVICIOS:**

- > **RECURSOS:** Subvención del Ayuntamiento.
- > **SERVICIOS:** Asesoría especializada.
- > **ACTIVIDADES:** Grupos de ayuda, estudio interdisciplinar de la **NF** con la Universidad de Cantabria, colaboración con FEDER y otras entidades en formación de investigadores/as y publicaciones de estudios.



#### **10. ENTIDADES A LAS QUE PERTENECE:**

Federación Cántabra de Personas con Discapacidad Física y/u Orgánica,  
**COCEMFE-CANTABRIA**



## Asociación Española de Aniridia

### 7) AEA

#### A/. SOBRE LA ENFERMEDAD

##### 1. DESCRIPCIÓN DE LA ENFERMEDAD:

¿Qué es la **Aniridia**? Es la falta congénita del iris del ojo, generalmente es bilateral. La **Aniridia** se produce por la falta del desarrollo de globo ocular, durante el embarazo, debido a una malformación genética en el par 13 del cromosoma 11.

##### 2. ¿CÓMO SE DIAGNOSTICA?:

El/la recién nacido@ con Aniridia cierra los ojos ante cualquier fuente de luz, la fotofobia es el principal síntoma de la enfermedad.

También tiene otras patologías asociadas, nistagmus, cataratas, luxación del cristalino, glaucoma, etc. Y en casos más graves, el tumor wilms, tumor en el riñón que puede venir acompañado de retraso mental, y alteraciones Génito-urinarias.

##### 3. ¿CUÁLES SON LOS SÍNTOMAS/ANOMALÍAS?:

###### > SÍNTOMAS:

- El síntoma fundamental es la fotofobia (intolerancia anormal para la luz).
- Hay baja agudeza visual, entre un 20 – 10%, que se agrava en el caso que la **Aniridia** se acompañe de otras lesiones oculares como catarata o glaucoma congénito.
- Dificultad para la visión lejana, por lo que para ver los objetos con nitidez tiene que acercarse mucho a ellos.
- No distingue los detalles de un objeto a contraluz.
- Para leer necesita luz directa sobre el papel y que no existan sombras ni reflejos sobre cristales o espejos.

###### > ALTERACIONES ASOCIADAS:

- Nistagmus (movimientos involuntarios del ojo que impide fijar la visión).
- Cataratas.
- Glaucoma.
- Degeneración corneal.
- Hipoplasia macular y del nervio óptico.
- Estrabismo.
- Ambliopía: ojo "vago", se utiliza más el ojo de mejor visión. Se trata mediante parches, etc.



- Luxación del cristalino.
- Ojo seco.
- Tumor de Wilms: consiste en un tumor en el riñón que se acompaña en ocasiones de retraso mental y alteraciones genitourinarias. Es importante realizar un diagnóstico precoz de la enfermedad para que no se extienda a otras partes del cuerpo y, en este caso, la supervivencia es alta.
- Ataxia cerebelar.

#### 4. TRATAMIENTO:

En la actualidad no hay un tratamiento efectivo para la **Aniridia**, tratándose sólo las alteraciones asociadas. La **Aniridia** se padece desde el nacimiento, por lo que es conveniente que el/la niñ@ sea consciente del problema desde el principio y de una manera progresiva. Tiene dificultad para leer, distinguir determinados objetos y para realizar determinadas actividades.

Hay que hacerle/a comprender que como tiene la pupila muy grande le/la hace más daño la luz que a otr@s niñ@s y es necesario el uso de gafas de sol y otras ayudas visuales para realizar determinadas actividades. No es conveniente dramatizar la situación y procurar que haga una vida totalmente normal, como el resto de sus compañer@s y amig@s. Es aconsejable la asistencia a un centro escolar donde con ayudas visuales y la cooperación del profesorado pueda realizar exactamente las mismas actividades que el resto de sus compañer@s y que la integración sea total. La organización ONCE dispone de centros donde pueden cursar estudios.

Las lentillas cosméticas con iris artificial pigmentado alivian la fotofobia y disminuyen el nistagmus (movimientos involuntarios del globo ocular), aunque no siempre mejoran la visión. Las lentes convencionales no suelen mejorar la agudeza visual por lo que tienen que utilizar lentes de baja visión.

Las ayudas visuales que se pueden considerar: Gafas – lupa, atril, flexo con lupa, libros adaptados con letra grande, programas específicos de ordenador.

## B/. SOBRE LA ASOCIACIÓN



ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ANIRIDIA (AEA)  
Asociación de personas con aniridia

### 1. NOMBRE DE LA ASOCIACIÓN:

**Asociación Española de Aniridia, AEA**

### 2. CONTACTO: Honorato Gutiérrez Orea

**DIRECCIÓN:** Avda. del Besaya, N° 22 5° A  
Torrelavega - Cantabria.

**TELÉFONOS:** 639754339 / 690059630

**CORREO ELECTRÓNICO:** honoris61@hotmail.com

### 3. AÑO DE CONSTITUCIÓN: 1996

4. **CIF:** G-81529729

#### 5. **REGISTRO/S:**

Nº en el Registro de Asociaciones del Ministerio del Interior:161283

6. **SOMOS:** Una Asociación integrada por personas con esta enfermedad, además de familiares y simpatizantes.

7. **OBJETIVO/MISIÓN:** La Entidad No Lucrativa **ANIRIDIA**, nace con el objeto de dar a conocer esta enfermedad y ser un apoyo para las personas afectadas por la misma.

#### 8. **FINES DE LA ASOCIACIÓN:**

- > Informar a la sociedad.
- > Informar a afectad@s, familiares y apoyar tanto a nivel psicológico, como orientativo.
- > Apoyar y alentar a l@s científic@s a la investigación de una cura para la **Aniridia**.

#### 9. **RECURSOS Y SERVICIOS:**

- > **RECURSOS:** Públicos y privados.
- > **ACTIVIDADES:** Información, apoyo y asesoramiento, Sensibilidad social: Campaña "Mis ojos son para toda la vida, míname"



#### 10. **ENTIDADES A LAS QUE PERTENECE:**

Federación Española de Enfermedades Raras, **FEDER**.

Organización Europea de Enfermedades Raras, **EURORDIS**

Federación Cántabra de Personas con Discapacidad Física y/u Orgánica,  
**COCEMFE-CANTABRIA**



## Asociación Española de Enfermos de Mastocitosis

---

### 8) AEDM

#### A/. SOBRE LA ENFERMEDAD

##### 1. DESCRIPCIÓN DE LA ENFERMEDAD:

Las **Mastocitosis** son un grupo de enfermedades que se caracterizan por la presencia y acumulación de mastocitos patológicos en diversos tejidos del organismo. La piel es el órgano que con mayor frecuencia se encuentra afectado, y se caracteriza por la presencia de lesiones cutáneas de color rojo-violáceo, siendo su número desde escaso a afectar a casi toda la superficie corporal. Otros órganos que también pueden estar afectados son la médula ósea, hueso, hígado, bazo, ganglios linfáticos y tracto gastrointestinal.

Las **Mastocitosis** un grupo heterogéneo de enfermedades, con una gran variabilidad en el comportamiento clínico, edad de comienzo (edad pediátrica o adulta) y carga mastocitaria. No se trata de una enfermedad contagiosa, y con la excepción de un pequeño número de casos, tampoco tienen agregación familiar.

##### 2. ¿CÓMO SE DIAGNOSTICA?:

El diagnóstico de las **Mastocitosis** cutáneas es usualmente clínico en base a la inspección de las lesiones, este diagnóstico se puede confirmar por la biopsia de piel. Además en adult@s, como parte del estudio de extensión de las **Mastocitosis**, suele ser necesario realizar un estudio de médula ósea que permita demostrar el carácter sistémico de la enfermedad, caracterizado por la presencia de mastocitos patológicos en médula ósea que expresan un inmunofenotipo aberrante y mutaciones de c-kit, pudiendo además formar agregados en aquellos casos con suficiente carga mastocitaria.

##### 3. ¿CUÁLES SON LOS SÍNTOMAS/ANOMALÍAS?:

Las manifestaciones clínicas son variables y difieren de un@s pacientes a otr@s, así existen **Mastocitosis** con presencia de lesiones cutáneas típicas de la enfermedad mientras que en otro casos están ausentes, y una variedad de síntomas secundarios a la liberación de mediadores mastocitarios como prurito, enrojecimiento facial, vesículas y ampollas sobre las lesiones, dolor abdominal, diarrea, osteoporosis, anafilaxia... No tod@s l@s enferm@s de **Mastocitosis** presentan todos los signos y síntomas descritos.

## 4. TRATAMIENTO:

Para el tratamiento de la enfermedad se dispone de medicamentos que permiten controlar los síntomas, entre los que se encuentran estabilizadores mastocitarios como el cromoglicato, los antihistamínicos anti-H1 y anti-H2, antagonistas de leucotrieno, corticoides, y adrenalina ante situaciones de anafilaxia. En algunos casos con formas avanzadas de la enfermedad que presentan una carga mastocitaria elevada se emplea tratamiento citorreductor.

## B/. SOBRE LA ASOCIACIÓN



### 1. NOMBRE DE LA ASOCIACIÓN:

**Asociación Española de Enfermos de Mastocitosis (AEDM)**

### 2. CONTACTO:

**Persona de contacto en Santander:**

M<sup>a</sup> Carmen Puente (655 57 42 40)

**DIRECCIÓN:** C/ Los Metales nº 18 C.P. 28970 Humanes de Madrid (Madrid)

**TELÉFONOS:** 659 94 55 48 - 722 49 17 04 - 91 609 72 89

**CORREO ELECTRÓNICO:** aedm@desinsl.com ó cuentananos@mastocitosis.com

**PÁGINA WEB:** [www.mastocitosis.com](http://www.mastocitosis.com)

**REDES SOCIALES:** [twitter.com/mastocitosis\\_es](https://twitter.com/mastocitosis_es) /  
[www.facebook.com/mastocitosis](https://www.facebook.com/mastocitosis)

### 3. AÑO DE CONSTITUCIÓN: 2002

### 4. C.I.F: G83541797

**5. REGISTRO:** N<sup>o</sup> en el Registro de Asociaciones del Ministerio del Interior: 169900.

**6. SOMOS:** La **AEDM** está constituida por afectad@s de la enfermedad y cuidadores/as, además contamos con el asesoramiento de especialistas en **Mastocitosis**.

**7. OBJETIVOS/MISIÓN:** La **AEDM** tiene como fin orientar y apoyar a las personas afectadas de Mastocitosis. Entre nuestros objetivos esta promover información sobre la enfermedad, mantener contacto con médic@s especialistas, fomentar reuniones de afectad@s, impulsar la investigación en **Mastocitosis** y cualquier actividad que pueda mejorar a l@s enferm@s de Mastocitosis.

**8. FINES DE LA ASOCIACIÓN:** La **AEDM** tiene como principales fines:

- > Promover información sobre la patología de la enfermedad, con el fin de prevenir los síntomas y lograr la rehabilitación física y psíquica de l@s afectad@s.

- > Promover con carácter periódico reuniones con enferm@s, a fin de conocer los problemas de tipo psicosocial y laborales que hayan surgido o agudizado a causa de su enfermedad.
- > Establecer contactos permanentes con profesionales pertenecientes al mundo de la enfermedad, a fin de prestarles y recabar las ayudas.
- > Promover iniciativas que den a conocer a l@s familiares y a la población en general la Mastocitosis como enfermedad.
- > Asumir cuantas medidas sean necesarias para ayudar a l@s asociad@s.
- > Establecer cauces de comunicación y colaboración con entidades, asociaciones y fundaciones que asuman los fines de la asociación.
- > Impulsar la investigación.

**9. RECURSOS Y SERVICIOS:** La Asociación cuenta como recursos las cuotas de nuestr@s asociad@s, donaciones puntuales y de forma ocasional los ingresos obtenidos por nuestra participación en diferentes proyectos asociativos.

La asociación presta servicios informativos y de asesoramiento, que pretenden servir para tranquilizar y orientar a las personas con **Mastocitosis**. Para facilitar el acceso a información sobre las **Mastocitosis** organizamos unas Jornadas anuales, en las que especialistas en **Mastocitosis** a través de conferencias y talleres informan a l@s afectad@s y familiares sobre diagnóstico, tratamiento, avances científicos... y resuelven las



dudas de l@s asistentes. Para promover la interacción entre afectad@s y cuidadores/as se organiza uno o dos fines de semana al año en los que en un ambiente lúdico l@s pequeñ@s disfrutan con los juegos y a la vez se dan cuenta que no son l@s únic@s con esas “molestas” manchas, a la par l@s adult@s intercambian inquietudes, consejos.

## **10. ENTIDADES A LAS QUE PERTENECE:**

Federación Española de Enfermedades Raras, **FEDER**



## Asociación Izara Aciduria Glutárica Tipo I

### 9) AIAG

#### A/. SOBRE LA ENFERMEDAD

##### 1. DESCRIPCIÓN DE LA ENFERMEDAD:

La **Aciduria Glutárica Tipo I** es una enfermedad metabólica hereditaria rara y generalmente mortal, causada por la deficiencia de la enzima Glutaril-CoA deshidrogenasa que se transmite por un patrón autosómico recesivo y cuyo gen responsable se localiza en el brazo corto del cromosoma 19.

Se produce por falta de la enzima glutaril-CoA deshidrogenasa, que se encarga de sintetizar el ácido glutárico (que a su vez viene de los aminoácidos, y estos de las proteínas). Cuando no hay suficiente, este ácido se acumula de manera tóxica en la sangre.

##### 2. ¿CÓMO SE DIAGNOSTICA?:

El estudio genético para detectar la **GA-1** puede realizarse a partir de una muestra de sangre. Pueden realizarse análisis especiales de sangre u orina o tomarse muestras de piel para confirmar la presencia de **GA-1**. Algunas CCAA lo detectan en la prueba del talón. El diagnóstico precoz es esencial para evitar las crisis metabólicas y el daño cerebral como consecuencia de las mismas.

##### 3. ¿CUÁLES SON LOS SÍNTOMAS/ANOMALÍAS?:

Hasta los dos años de edad pueden no aparecer síntomas, y en algun@s enferm@s nunca se presentan, o son muy leves, pese a tener la enfermedad. Los posibles síntomas son:

- > Discinesia (dificultad para los movimientos)
- > Distonía (poco tono muscular debido a mala asimilación de las proteínas)
- > Coreoatetosis (contracciones musculares involuntarias de dedos y manos).
- > Puede haber retraso mental como causa de lo anterior
- > Crisis metabólicas con vómitos, cetosis, convulsiones y coma.
- > Hepatomegalia (crecimiento anormal del hígado)
- > Hiperamonemia (nivel elevado y tóxico del amoníaco en la sangre)
- > También se puede producir una elevación de las transaminasas

##### 4. TRATAMIENTO:

No hay tratamiento curativo específico, pero existen casos en los que un tratamiento con dieta pobre en proteínas y tratamiento farmacológico consigue

notable mejoría clínica. Esto se debe a que al ingerir menos proteínas se produce menos ácido glutámico. Un medicamento que puede ser recomendado es la riboflavina, que ayuda a sintetizar las proteínas y a reducir el ácido glutámico. A algún@s niñ@s se les puede dar L-carnitina para ayudarlos.

Los bebés y l@s niñ@s pequeñ@s con **GA-1** necesitan comer con frecuencia para evitar una crisis metabólica. La mayoría de l@s niñ@s necesita alimentarse con una dieta constituida por alimentos bajos en lisina y triptófano. Generalmente los alimentos médicos especiales y una fórmula especial son parte de la dieta.

## B/. SOBRE LA ASOCIACIÓN



### 1. NOMBRE DE LA ASOCIACIÓN:

**Asociación Izara: Aciduria Glutámica Tipo I, AIAG**

**2. CONTACTO:** Rosa María Fernández López

**DIRECCIÓN:** C/ San Fernando 26 entlo. centro CP39008

**TELÉFONO:** 686871877 - **FAX:** 942037276

**CORREO ELECTRÓNICO:** asociacionizara@gmail.com

**PÁGINA WEB:** [www.asociacionizara.tk](http://www.asociacionizara.tk)

**REDES SOCIALES:** [www.facebook.com/pages/Таpones-solidarios-para-Izara/](https://www.facebook.com/pages/Таpones-solidarios-para-Izara/)

**3. AÑO DE CONSTITUCIÓN:** 2014

**4. CIF:** G-39809074

**5. REGISTRO/S:** Registro de Asociaciones de Cantabria

**6. SOMOS:** La Asociación está gestionada y representada por una Junta Directiva. Todos los cargos que componen la Junta Directiva son gratuitos. En la actualidad cuenta con aproximadamente 60 soci@s

**7. OBJETIVO/MISIÓN:** El objetivo de la asociación es la realización de actividades dirigidas a la recaudación de fondos para destinar a los fines de la misma, captación de soci@s que colaboren económicamente y realizar campañas de difusión e información de la Enfermedad Rara Aciduria Glutámica Tipo I

### 8. FINES DE LA ASOCIACIÓN:

- > Mejorar la calidad de vida de l@s niñ@s de 1 a 10 años enferm@s de Aciduria Glutámica tipo I con daño cerebral y afectación motora nacido@s y residentes en Cantabria.
- > Poner a disposición de l@s niñ@s enferm@s de Aciduria Glutámica tipo I con daño cerebral nacido@s y residentes en Cantabria todos los recursos y servicios de la Asociación.

- > Transmitir la necesidad de que las Instituciones, tanto Públicas como Privadas, colaboren con nuestras Actividades y Planes de Actuación.
- > Conseguir y poner a disposición de l@s niñ@s de 1 a 10 años enfermos de Aciduria Glutárica tipo I con daño cerebral nacid@s y residentes en Cantabria los recursos, medios, terapias y tratamientos que resulten necesarios para el tratamiento de la enfermedad.
- > Fomentar los grupos de voluntariado para que participen y ayuden en la labor de apoyo a l@s niñ@s con Aciduria Glutárica Tipo I con daño cerebral.

**9. RECURSOS Y SERVICIOS:** Los fondos recaudados por la Asociación se destinan íntegramente al tratamiento de la enfermedad y recuperación de las secuelas de la persona afectada por la enfermedad.

**10. ENTIDADES A LAS QUE PERTENECE:** Actualmente no pertenece a ninguna entidad.



## Asociación Nacional de Enfermos de Sarcoidosis

### 10) ANES

#### A/. SOBRE LA ENFERMEDAD

##### 1. DESCRIPCIÓN DE LA ENFERMEDAD:

La **Sarcoidosis** es una enfermedad rara inflamatoria que puede afectar a cualquier órgano/sistema del cuerpo, si bien es el pulmón el que con mayor frecuencia se ve implicado. Se caracteriza por la formación de pequeñas masas (granulomas) que impiden a las células del órgano/sistema afectado desarrollar su función con normalidad. Se desconoce qué causa la **Sarcoidosis**, aunque los últimos estudios apuntan a la reacción anómala del sistema autoinmune



combinada con una predisposición genética y factores ambientales. Puede afectar a personas de cualquier edad, pero lo habitual es que aparezca entre los 20-40 años. No tiene cura.

## 2. ¿CÓMO SE DIAGNOSTICA?:

Determinar la **Sarcoidosis** no siempre es tarea sencilla, pues al afectar a tantos órganos, puede confundirse y/u ocultarse bajo otra patología. Por eso es preciso atender a los síntomas o signos propios de la enfermedad, detectar la presencia de granulomas y descartar cualquier enfermedad que pueda ser coincidente en síntomas o también desarrolle granulomas. Las pruebas de diagnóstico dependerán del órgano afectado, siendo una de las más importantes la biopsia.

## 3. ¿CUÁLES SON LOS SÍNTOMAS/ANOMALÍAS?:

Al ser una enfermedad multisistémica los síntomas son muy variados tanto en tipología como en intensidad, de modo que pueden darse casos asintomáticos y otros que ocasionan incapacidad para cualquier tipo de trabajo, con un amplio abanico de posibilidades intermedias. No obstante, es común la fatiga, el cansancio, la debilidad, pérdida de peso, fiebre, trastornos del sueño... Además, en función del órgano afectado puede presentarse tos seca, dificultad para respirar, uveítis, eritema nudoso, adenopatías, atralgias, arritmias, etc...

## 4. TRATAMIENTO:

Con frecuencia la **Sarcoidosis** remite por sí sola al cabo de un tiempo, por lo que el especialista valorará la conveniencia o no de iniciar tratamiento: no todos los casos lo requieren y a veces es suficiente con controles periódicos y llevar unos hábitos de vida saludable. Pero cuando el tratamiento es indispensable, este dependerá en gran medida del órgano afectado, siendo el medicamento más usado los corticoides orales, especialmente la prednisona. Si estos no dan el resultado esperado o se toleran mal, se suele recurrir a los inmunosupresores, como el metotrexato, o a los anti TNF alfa, como el infliximab. Los casos en que se hacen necesario un trasplante, son poco frecuentes.

## B/. SOBRE LA ASOCIACIÓN



### 1. NOMBRE DE LA ASOCIACIÓN:

**Asociación Nacional de Enfermos de Sarcoidosis, ANES**

### 2. CONTACTO:

**DIRECCIÓN:** Apdo. de correos 4.053 C.P. 39.011-Santander

**TELÉFONO:** 630 962 242

**CORREO ELECTRÓNICO:** [anes.spain@gmail.com/](mailto:anes.spain@gmail.com) [anes@sarcoidosis.es](mailto:anes@sarcoidosis.es)

**PÁGINA WEB:** [www.sarcoidosis.es](http://www.sarcoidosis.es)

**3. AÑO DE CONSTITUCIÓN:** 2012

4. **CIF:** G-86.518.248

5. **REGISTRO/S:** N° Registro en el Ministerio del Interior: 600.306

6. **SOMOS:** La **Asociación Nacional de Enferm@s de Sarcoidosis** es una organización sin ánimo de lucro, un punto de encuentro entre l@s afectad@s por esta enfermedad, ya sean pacientes o familiares, que han decidido unir sus fuerzas en la consecución de unos objetivos comunes.

7. **OBJETIVO/MISIÓN:** Dar mayor visibilidad a la **Sarcoidosis**, tanto en el ámbito social cómo en el sanitario, y mejorar la calidad de vida de quienes la padecen.

#### 8. FINES DE LA ASOCIACIÓN:

- > Proporcionar información sobre la enfermedad a pacientes, familiares, facultativ@s y demás personal sanitario.
- > Apoyar psicológicamente a l@s afectad@s.
- > Promover el estudio y la investigación de las causa, desarrollo y tratamiento de la **Sarcoidosis**.
- > Elaboración de estudios y estadísticas a partir de los datos arrojados por los pacientes asociad@s.
- > Promover la creación de un Registro de diagnosticad@s con esta enfermedad.
- > Promover la creación de centros de referencia para la **Sarcoidosis**, así como de equipos multidisciplinares en los centros hospitalarios para atender a l@s enferm@s de esta patología.
- > Promover el reconocimiento de la discapacidad orgánica.

#### 9. RECURSOS Y SERVICIOS:

- Foro para compartir experiencias.
- Encuentros de afectad@s.
- Orientación sobre la atención médica más adecuada.
- Asesoría jurídica.
- Los propios de la FEDER para sus soci@s (psicólog@, cursos, etc...)

#### 10. ENTIDADES A LAS QUE PERTENECE:

Federación Española de Enfermedades Raras, **FEDER**





Asociación Síndrome  
Noonan de Cantabria

## Asociación Síndrome Noonan de Cantabria

### 11) ASNC

#### A/. SOBRE LA ENFERMEDAD

##### 1. DESCRIPCIÓN DE LA ENFERMEDAD:

###### **CONCEPTO DE LA ENFERMEDAD**

El Síndrome de Noonan es una enfermedad genética perteneciente a las RA-Sopatías que se caracteriza por talla baja, cardiopatía, dismorfia facial y alteraciones esqueléticas.

###### **CÓDIGO CIE 10**

Q87.1

###### **SINÓNIMOS**

Síndrome de Ullrich Noonan, Síndrome de Ullrich, Síndrome de Pseudo Turner, Fenotipo Turner con Cariotipo Normal, Síndrome de Turner del Varón, Síndrome del Pterigium Colli.

###### **INCIDENCIA**

Se estima una incidencia entre 1/1.000- 1/2.500 recién nacid@s vivos.

###### **ETIOLOGÍA**

El **Síndrome de Noonan** es una enfermedad monogénica de herencia autosómica dominante y expresividad muy variable. La alteración genética puede ser heredada o "de novo". En los casos familiares predomina la transmisión materna (3:1) y en los casos de novo, el alelo mutado suele ser de origen paterno. El gen alterado es PTPN11 en el 50% de los casos, otros genes relacionados son SOS1, RAF1, BRAF, SHOC2, KRAS, MAP2K1, NRAS, SPRED, RIT1.

##### 2. ¿CÓMO SE DIAGNOSTICA?:


###### **DIAGNÓSTICO**

El diagnóstico se basa en aspectos clínicos, apoyados en unos criterios que describiremos.

El diagnóstico genético permite la confirmación de la enfermedad (70-75% de los casos), aunque no permite descartarla si el resultado es negativo.

## DIAGNÓSTICO CLÍNICO

Criterios de diagnóstico clínico, (Van der Burgt 1994)

Criterios mayores	Criterios menores
1. Cara típica 2. Estenosis pulmonar 3. Talla <P <sub>3</sub> 4. Pectum carinatum/excavatum 5. Pariente de primer grado afectad@ 6. Tener todos los siguientes: <ul style="list-style-type: none"> <li>• Retraso mental</li> <li>• Criptorquidia</li> <li>• Displasia linfática</li> </ul>	Cara sugestiva Otros defectos cardiacos <P <sub>10</sub> Tórax ancho Pariente primer grado sugestivo  Uno de ellos
<b>Diagnóstico definitivo. Si cumple:</b> - 2 criterios mayores o - 1 criterio mayor + 2 criterios menores - o 3 criterios menores	

## 3. ¿CUÁLES SON LOS SÍNTOMAS/ANOMALÍAS?:

### CLÍNICA

Las manifestaciones clínicas del **Síndrome de Noonan** son:

- **Talla baja:** el peso y la talla al nacimiento suelen ser normales. La ganancia ponderal suele ser escasa en el periodo de lactante debido a dificultades en la alimentación (63% casos), pero suele resolverse antes de los 18 meses. La talla en la infancia se sitúa en percentiles bajos de la normalidad, haciéndose más evidente en la adolescencia. La talla adulta suele establecerse en los percentiles inferiores de la normalidad.
- **Cardiopatía:** (50-80% de los pacientes) La cardiopatía típica es la estenosis valvular pulmonar con displasia valvular (20-50% de los casos). La miocardiopatía hipertrófica está presente en el 20-30%. Otras cardiopatías descritas con menor frecuencia son los defectos septales, estenosis de ramas pulmonares, Tetralogía de Fallot y coartación aórtica. Hasta un 58% de los pacientes presentan alteraciones electrocardiográficas, independientemente de la presencia o no de cardiopatía estructural.
- **Dismorfia facial:** Los rasgos faciales cambian con la edad haciéndose menos evidentes en la edad adulta. Los rasgos más característicos son hipertelorismo, desviación ocular antimongoloide, ptosis, epicantus y orejas bajas, rotadas y con hélix grueso. El cuello es corto y ancho con implantación posterior baja del cabello.
- **Alteraciones esqueléticas:** Las anomalías torácicas más características son pectum carinatum superior/excavatum inferior con aumento de la dis-

tancia intermamilar (75-95%). Un 15% desarrollan escoliosis. Otras anomalías esqueléticas son cubitus valgus, clinobraquidactilia, sinostosis radiocubital e hiperlaxitud articular

Otras anomalías asociadas son:

- Diátesis linfática o hemorrágica (55%)
- Retraso psicomotor o mental: Suelen adquirir la deambulación alrededor de los 21 meses. Un 25% presentan dificultades en el aprendizaje y un 15-35% retraso mental que suele ser leve o moderado. Suelen tener mayor dificultad en el ámbito verbal, presentando hasta un 72% problemas en la articulación del lenguaje
- Displasia linfática: En menos del 20% de l@s pacientes
- Alteraciones oculares: (95%) Estrabismo, alteraciones de refracción y ambliopía son los más frecuentes.
- Criptorquidia en varones (77%)
- Anomalías auditivas
- Alteraciones cutáneas y de la pigmentación...

#### 4. TRATAMIENTO:

##### **EVOLUCIÓN, PRONÓSTICO Y TRATAMIENTO**

No existe un tratamiento específico. El tratamiento es personalizado respondiendo a la clínica de cada caso. Es fundamental diagnosticar pronto la enfermedad para poder comenzar las distintas terapias aplicables (psicomotricidad, logopedia, fisioterapia, terapia ocupacional...). El seguimiento de la enfermedad deber ser multidisciplinar (cardiología, neurología, endocriopediatría, hematología, oftalmología...)

La esperanza de vida está dentro de la media de la población general.

Aun no existe un tratamiento específico para el **Síndrome de Noonan**. El tratamiento se realiza de forma personalizada y acuerdo a la severidad de las anomalías que se presentan en cada paciente.

##### **ASPECTOS A TENER EN CUENTA EN LA VALORACIÓN FÍSICA**

Desde el punto de vista médico no existe un tratamiento de curación específico para el **Síndrome de Noonan**. Será preciso someter al/a la niñ@ a tratamiento de Atención Temprana con programas de educación especial individualizados, terapia de lenguaje y terapia ocupacional, en el caso de ser necesarios.

El enfoque terapéutico debe ser multidisciplinar dada la variedad de sintomatología que incluye este síndrome.

El desarrollo de la discapacidad se debe abordar con programas de intervención temprana, educación especial, en los casos que sea necesario, y formación profesional.

El sistema cardiovascular requiere seguimiento de por vida. En algún momento evolutivo de la enfermedad puede requerirse el tratamiento quirúrgico de la estenosis pulmonar, Cia, otr@s. Previo a las intervenciones es importante

la valoración anestésica dadas las complicaciones relacionadas con este procedimiento descritas en algunos casos. Tratamiento de la hipermetropía y el estrabismo debe ser evaluado por profesional oftalmólogo. Se debe realizar pruebas encaminadas a descartar problemas auditivos. Los problemas dentarios como la maloclusión requieren tratamiento especializado y es importante la atención dental rutinaria. En cuanto a la alimentación pueden aparecer vómitos, durante y después de la lactancia que se solucionan de forma espontánea, la dificultad de succión, del paso a la alimentación sólida, la lentitud para comer, la aversión a algunos sabores, y las dificultades generales para comer, (algunos casos precisan alimentación por sonda, gastrostomías,..), mejora con la edad, con la ayuda sobre la dieta y la nutrición, desapareciendo por completo a partir de los 4 o 5 años

## **PSICOLÓGICA**

- Características cognitivas:

En uno de cada 4 casos, un 25% aproximadamente presentan un retraso mental variable, de leve a moderado, con un CI medio de 60-70 (se considera normalidad por encima de 80). Existe una asimetría mental que se manifiesta en déficits en áreas como la psicomotricidad y la integración visual motora.

- Lenguaje y Habla:

Los niños con **Síndrome de Noonan** comienzan a hablar más tarde de lo que habitualmente se espera. Hay una gran variedad en el curso del desarrollo temprano del lenguaje pero, por lo general, alrededor de los 18 meses de edad.

Muchos niños comienzan a hablar con oraciones completas aproximadamente a los 3 años y alrededor de los 4 ó 5 años, el lenguaje se desarrolla con normalidad.

## **Resumen características del lenguaje:**

Retraso variable en su adquisición.

Comprensión superior a la expresión. Hay una gran variedad de situaciones escolares en niños con **SN**. Las situaciones particulares dependen tanto de sus necesidades como del apoyo que el sistema de la escuela está en condiciones de dar tanto en ambientes especializados como en los ordinarios. La adaptación y el apoyo del programa son altamente recomendables.

## **La Evaluación de las Necesidades Educativas:**

La evaluación psicopedagógica constituye el primer paso en la organización de la respuesta educativa, en ella se analizan los factores de índole personal y contextual, familiar o escolar, que inciden en el proceso de enseñanza y de aprendizaje para planificarlos con la mayor garantía. Constituye el paso previo a la intervención educativa especializada o compensadora. Por ello, se realiza antes de la escolarización, de la elaboración de la adaptación curricular y de la incorporación a cualquiera de los programas del período de transición a la vida adulta. También cuando un cambio significativo en el alumno o alumna así lo aconseja.

## **Evaluación de las competencias curriculares:**

La evaluación de las competencias curriculares consiste en conocer donde está situado el alumnado con relación a los objetivos y contenidos escolares. Se trata de determinar lo que es capaz de hacer el/la alumn@ en los diferentes ámbitos o áreas del currículo ordinario.

## **Evaluación del estilo de aprendizaje:**

Para la organización de la respuesta educativa también es necesario conocer el estilo de aprendizaje del alumnado. El conjunto de aspectos que conforman su manera de aprender: cómo actúa, cómo se enfrenta a las tareas escolares desde una perspectiva cognitiva y emocional.

También interesa conocer lo siguiente:

- > Las condiciones físico ambiental (sonido, luz, temperatura, ubicación) que le resultan más favorables.
- > El tipo de agrupamientos en los trabaja mejor y por los que muestra preferencia.
- > La capacidad de atención: mejores momentos, formas de captar su atención, tiempo que puede mantener la concentración en una tarea...
- > Las estrategias que emplea ante la resolución de las tareas: reflexividad, impulsividad, recursos que utiliza, tipo de errores más frecuentes, ritmo de aprendizaje...
- > El tipo de reforzadores a los que responde, valoración de su propio esfuerzo, satisfacción ante sus trabajos.
- > La motivación para aprender en los distintos ámbitos o áreas, contenidos y actividades por las que muestra mayor interés. Es importante conocer qué tipo de actividades son las que más le atraen.
- > Temas restringidos y a menudo repetitivos.
- > Economía de información en el mensaje.

## **B/. SOBRE LA ASOCIACIÓN**



Asociación Síndrome  
Noonan de Cantabria

### **1. NOMBRE DE LA ASOCIACIÓN:**

**Asociación Síndrome Noonan de Cantabria, ASNC**

### **2. CONTACTO:** Inmaculada González García - Presidenta **ASNC**

**DIRECCIÓN:** Urb. La Soloba, Eulogio Merino, 43E

C.P. 39530 Puente San Miguel, Cantabria

**TELÉFONOS:** 942 82 06 64 / 649 024 740

**CORREO ELECTRÓNICO:** [asindromenoonancantabria@yahoo.es](mailto:asindromenoonancantabria@yahoo.es)

**PÁGINA WEB:** [www.noonancantabria.es](http://www.noonancantabria.es)

**REDES SOCIALES:** **Facebook:** Síndrome de Noonan Cantabria Asociación y  
**Twitter:** @SINDROMENOOONANC

**BLOG:** <https://sindromenoonancantabria.wordpress.com/>

### **3. AÑO DE CONSTITUCIÓN:** 2011

4. CIF: G-39754288

## 5. REGISTRO/S:

Nº y fecha en el Registro de Entidades del Gobierno de Cantabria: 5.139, 11/10/2011  
Nº y fecha en el Registro de Entidades, Centros y Servicios Sociales: 39/E431, 23/12/2011. Otros Registros: Ayuntamiento de Reocín, 63, 16/01/2012

6. SOMOS: Una Asociación de personas afectadas por el **Síndrome de Noonan** y sus familias y cuidadores/as.

7. OBJETIVO/MISIÓN: **ASNC, ASOCIACIÓN SÍNDROME DE NOONAN**, trabaja de forma coordinada en la consecución de posibles soluciones para mejorar la calidad de vida, o posibles terapias paliativas o curativas de las personas afectadas por el Síndrome de Noonan.

## 8. FINES DE LA ASOCIACIÓN:

- Ofrecer atención integral, apoyo y asesoramiento a las personas afectadas por el **Síndrome de Noonan** y sus familias, todo ello orientado a la promoción de la vida autónoma y a la mejora de su calidad de vida.
- Colaborar con organismos públicos y privados en el fomento del estudio e investigación del **Síndrome de Noonan**.
- Reivindicar y defender los derechos de las personas afectadas y de sus familias.
- Fomentar la integración de las personas afectadas en todos los ámbitos de la vida.
- Promover el asociacionismo y la coordinación y colaboración con otras organizaciones de la red social.
- Promover la igualdad de oportunidades entre las mujeres y los hombres a todos los ámbitos de la vida pública y privada.

## 9. RECURSOS Y SERVICIOS:

> **RECURSOS:** Públicos y Privados

- Gobierno de Cantabria (Consejería de Sanidad y Servicios Sociales, Consejería de Economía, Hacienda y Empleo).
- Fundación Once
- Fundación Solidaridad Carrefour
- FEDER, Federación Española de Enfermedades Raras
- Telemaratón, "Todos somos rar@s tod@s somos únic@s"
- Mercadillos Solidarios
- Lotería de Navidad
- Donaciones Familias

> **ACTIVIDADES y SERVICIOS:** Nuestro principal objetivo es ofrecer información, apoyo y asesoramiento a las personas afectadas por el Síndrome de Noonan y a sus familias (patología, recursos sociales, prestaciones, gestiones administrativas, ayudas, otros). A lo largo de nuestra, corta pero intensa vida, realizamos actividades conducentes a la visibilización del **Síndrome de Noo-**



nan y atención a las familias afectadas, como:

- Servicio información, apoyo y asesoramiento a las personas afectadas por el **Síndrome de Noonan** y a sus familias
- Talleres de Autonomía y Autocuidados para personas afectadas por el **Síndrome de Noonan** y sus Familias
- I Congreso Estatal sobre el **Síndrome de Noonan**
- Apoyo y acompañamiento a las familias
- Encuentros Estatales de Familias afectadas por el **Síndrome de Noonan**
- Publicación de las Guías: Síndrome de Noonan: Guía de Orientación para las Familias y **Síndrome de Noonan: Guía de Recursos-Ayudas Sociales para las Familias**.
- En la actualidad están en elaboración tres Guías más, sobre Nutrición y Alimentación en el **Síndrome de Noonan**, RASopatías: Guía de Orientación a las Familias y esta Guía: Enfermedades Raras, poco frecuentes o de baja prevalencia: Asociaciones en Cantabria.

*ENCUENTRO FAMILIAS AFECTADAS POR EL SÍNDROME DE NOONAN*



GUÍAS PUBLICADAS



## 10. ENTIDADES A LAS QUE PERTENECE:

Federación Estatal Síndrome de Noonan, **FESN**

Federación Española de Enfermedades Raras, **FEDER**

Organización Europea de Enfermedades Raras, **EURORDIS**

Federación Cántabra de Personas con Discapacidad Física y/u Orgánica,  
**COCEMFE-CANTABRIA**



## Asociación Síndrome Williams de Cantabria

### 12) ASWC

#### A/. SOBRE LA ENFERMEDAD

##### 1. DESCRIPCIÓN DE LA ENFERMEDAD:

El **Síndrome de Williams** es un trastorno del desarrollo, de origen genético no hereditario, que afecta a múltiples sistemas incluyendo diversos problemas médicos, neurocognitivos y conductuales. Ocurre en 1 de cada 7.500 recién nacidos. Consiste en una pérdida de material genético en el Cromosoma 7. Se pierden entre 26 y 28 genes del brazo 7q11.23.

Las consecuencias de esta ausencia de genes son:

- > Estenosis aórtica supravulvar producida por la ausencia del gen Elastina (ELN, cuya función es dar elasticidad a los tejidos). Es un estrechamiento de la arteria a la salida del corazón. Se presenta en más de un 90% de los casos. También pueden verse afectadas por este estrechamiento cualquier otra arteria, como la pulmonar, la renal...
- > Rasgos faciales típicos: Frente estrecha, aumento de tejido alrededor de los ojos, iris estrellados, nariz corta y antevertida, filtro largo y liso, mejillas caídas, mandíbula pequeña, labios gruesos, mal oclusión dental...
- > Discapacidad intelectual leve o moderada con un CI medio de 60-70 (CI "normal" > 80).
- > Tienen déficits en algunas áreas (psicomotricidad, integración visuo-espacial -GEN LIMK1-, trastorno por déficit de atención y concentración, hiperactividad), mientras que otras facetas parece que están casi preservadas (lenguaje), o incluso más desarrolladas como el sentido de musicalidad y la memoria fotográfica.
- > Problemas endocrinos-metabólicos:
- > Es frecuente un ligero retraso de crecimiento.
- > Hipercalcemia (altos niveles de calcio) en la infancia
- > Manifestaciones que afectan al aparato digestivo (estreñimiento crónico, hernias inguinales, celiaquía).
- > Manifestaciones que afectan al sistema músculo-esquelético (laxitud o contracturas articulares, alteraciones de la columna -escoliosis-, bajo tono muscular), manifestaciones que afectan al riñón, etc...
- > Por otro lado su personalidad es muy amigable, desinhibida, entusiasta y gregaria.

## 2. ¿CÓMO SE DIAGNOSTICA?:

El diagnóstico del **Síndrome de Williams**, (delección en el cromosoma 7q11.23) generalmente se realiza mediante una técnica de análisis cromosómico especializado, conocida como Hibridación in situ fluorescente (FISH) a través de una muestra de sangre, cuando previamente se dan una serie de signos característicos sospechosos en el/la paciente.

La gran mayoría (99%) de las personas con características clínicas típicas de Síndrome de Williams tienen una delección en el gen ELASTINA

## 3. ¿CUÁLES SON LOS SÍNTOMAS/ANOMALÍAS?:

El fenotipo del **Síndrome de Williams** es variable, se puede sospechar cuando se encuentran las siguientes características:

- > Enfermedad cardiovascular: La estenosis aórtica supravalvular es el hallazgo clínico más significativo, sin embargo puede encontrarse estenosis en cualquier otra arteria del organismo.
- > Facies característica.
- > En los bebés ausencia de sueño durante las noches acompañado de llantos, con dolores intestinales. Les cuesta o no suelen poder succionar el pecho de la madre.
- > Alteraciones del tejido conectivo: Explican la presencia de voz ronca, hernias inguinales y umbilicales, divertículos intestinales y vesicales, prolapso rectal, limitación o laxitud articular y piel laxa.
- > Perfil cognitivo característico: múltiples discapacidades motoras que interfieren con la fuerza, el equilibrio, la coordinación y la planificación motora, hipersensibilidad al sonido, hiperactividad, retraso en el desarrollo de las capacidades expresivas y receptoras del lenguaje con una adquisición normal para la edad de la gramática y la articulación.
- > Ansiedad generalizada y trastornos por déficit de atención.
- > Alteraciones endocrinológicas: Hipercalcemia idiopática, hipercalciuria, pubertad temprana, retraso de crecimiento en la infancia...
- > Diferentes grados de discapacidad intelectual.

## 4. TRATAMIENTO:

El **Síndrome de Williams** es necesario abordarlo a través de un enfoque terapéutico multidisciplinar. Desde el punto de vista médico no tiene "tratamiento de curación" específico, sin embargo dada la variedad de sintomatología que incluye, sí que es necesaria la asistencia a consultas médicas periódicas (-principalmente control cardiovascular y otras como neonatología, neurología, nefrología, endocrino, gastroenterología, ortopedia, oftalmología, otorrino... No todas las personas afectadas con **SW** tendrán todas estas necesidades patológicas, ni todas precisarán el mismo ciclo de seguimiento-) así como también será necesario trabajar con programas de intervención temprana, logopedia, rehabilitación, fisioterapia, terapia ocupacional, hidroterapia, musicoterapia...

## B/. SOBRE LA ASOCIACIÓN



### 1. NOMBRE DE LA ASOCIACIÓN:

**Asociación Síndrome de Williams de Cantabria (ASW-Cantabria).**

### 2. CONTACTO:

**PRESIDENTA:** Carmen Rumayor Diego

**SECRETARIA:** M<sup>a</sup> Carmen Puebla Pinilla

**TESORERO:** Abraham Urbón Pinto

**DIRECCIÓN:** C/ Aviche, 79-A MONTE C.P. 39012Santander

**TELÉFONOS:** 638.611.127 - 638.587.882

**CORREO ELECTRÓNICO:** info@sindromewilliamscantabria.org

**PÁGINA WEB:** www.sindromewilliamscantabria.org

**REDES SOCIALES:**

<https://www.facebook.com/sindromewilliamscantabria.asociacion>

### 3. AÑO DE CONSTITUCIÓN: 2010

**4. CIF:** G-39.727.060

### 5. REGISTRO/S:

-Nº y fecha en el Registro del Gobierno de Cantabria: Sección 1ª

-Número 4792 – 21/04/2010

-Nº y fecha Registro Consejería Empleo Bienestar Social. Dir. Gral. Políticas Sociales del Gobierno de Cantabria: 39-E396 - 01/06/2010.

-Nº y fecha Registro Ayuntamiento de Santander: 1031- 01/06/2010

**6. SOMOS:** La **ASW-Cantabria** nace en Marzo de 2010 por iniciativa de 5 familias que se encuentran en las mismas circunstancias: tener hij@s afectad@s por el **Síndrome de Williams** y vivir con incertidumbre en cuanto al futuro de l@s niñ@s. Actualmente la asociación cuenta con 10 soci@s afectad@s, 19 socios ordinarios y 59 soci@s colaboradores/as, total 88 soci@s..

**7. OBJETIVO/MISIÓN:** Ofrecer atención integral, apoyo y asesoramiento a las personas afectadas por el **Síndrome de Williams** y sus familias, todo ello orientado a la promoción de la vida autónoma y a la mejora de su calidad de vida.

### 8. FINES DE LA ASOCIACIÓN:

- Colaborar con organismos públicos y privados en el fomento del estudio e investigación del **Síndrome de Williams**.
- Reivindicar y defender los derechos de las personas afectadas y de sus familias.
- Fomentar la integración de las personas afectadas en todos los ámbitos de la vida.
- Promover el asociacionismo y la coordinación y colaboración con otras organizaciones de la red social.

## 9. RECURSOS Y SERVICIOS:

> **RECURSOS:** Públicos y privados.

> **SERVICIOS:**

- INFORMACIÓN, ORIENTACIÓN Y ASESORAMIENTO continuo a las personas afectadas y familiares, uno de los objetivos fundamentales de **ASW-Cantabria**.
- TERAPIAS. L@s soci@s afectad@s por **Síndrome de Williams** reciben terapias específicas según necesidades (logopedia, terapia ocupacional, atención psicológica, musicoterapia, terapia rehabilitadora en piscina, fisioterapia...).
- Jornadas de difusión del **Síndrome de Williams**.
- Actividades de ocio y tiempo libre: Conciertos, festivales musicales...
- Organización de congresos y convenciones sobre el **Síndrome de Williams** para informar sobre “el pasado, el presente y el futuro” de la enfermedad a través de interesantes ponencias de científic@s, médic@s, psicólog@s, profesionales del ámbito educativo, jurídico, afectados y familiares...
- Organización de Jornadas de musicoterapia, convivencia de familias en Centro CREER de Burgos, etc.

> **ACTIVIDADES:**



CONGRESO NACIONAL  
SÍNDROME DE WILLIAMS



Del 8 al 10 de Noviembre de 2013  
JORNADAS MUSICOTERAPIA

## 10. ENTIDADES A LAS QUE PERTENECE:

Federación Cantábrica de Personas con Discapacidad Física y/u Orgánica,  
**COCEMFE-CANTABRIA**



## Agradecimientos:

**A MARÍA LUISA REAL GONZÁLEZ.** Consejera de Sanidad, Gobierno de Cantabria.

**A PABLO DIESTRO EGUREN.** Alcalde del Ayuntamiento de Reocín

**A MAR ARRUTI BUSTILLO.** Presidenta CERMI CANTABRIA (Comité de Entidades Representantes de Personas con Discapacidad en Cantabria) y COCEMFE-CANTABRIA, (Federación Cántabra de Personas con Discapacidad Física y/u Orgánica)

**A JUAN CARRIÓN TUDELA.** Presidente FEDER, (Federación Española de Enfermedades Raras)

**A ANTONIO PÉREZ RUIZ.** Concejala de Sanidad y Bienestar Social, Comercio y Desarrollo Local del Ayuntamiento de Reocín

**A la ASOCIACIÓN CÁNTABRA DE AFECTADOS DE ESCLERODERMIA**

**A la ASOCIACIÓN CÁNTABRA DE ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES**

**A la ASOCIACIÓN CÁNTABRA DE ESPINA BÍFIDA E HIDROCEFALIA**

**A la ASOCIACIÓN CÁNTABRA DE FIBROSIS QUÍSTICA**

**A la ASOCIACIÓN CÁNTABRA DE HEMOFILIA**

**A la ASOCIACIÓN CÁNTABRA PARA LA NEUROFIBRAMATOSIS**

**A la ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ANIRIDIA**

**A la ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMOS DE MASTOCITOSIS**

**A la ASOCIACIÓN IZARA: ACIDURÍA GLUTÁRICA TIPO I**

**A la ASOCIACIÓN NACIONAL DE ENFERMOS DE SARCODIOSIS**

**A la ASOCIACIÓN SÍNDROME NOONAN DE CANTABRIA**

**A la ASOCIACIÓN SÍNDROME WILLIAMS DE CANTABRIA**

**Al SIO de FEDER** (Servicio de Información y Orientación, Federación Española de Enfermedades Raras)

**A la WEB de FEDER** (Federación Española de Enfermedades Raras)

**A JESÚS TORIBIO GONZÁLEZ** (Asociación Síndrome Noonan de Cantabria)

**A ULISES TORIBIO GONZÁLEZ** (Asociación Síndrome Noonan de Cantabria)

**A EUNICE TORIBIO GONZÁLEZ** (Asociación Síndrome Noonan de Cantabria)

**A LAURA FERNÁNDEZ CAMPO.** Técnica Administrativa A.S.N.C.



## Asociación Síndrome Noonan de Cantabria

Urb. La Soloba, (Eulogio Merino), 43 E  
39530 Puente San Miguel. Reocín. Cantabria  
Tlf./Fax 942 82 06 64 - Móvil 649 02 47 40  
asindromenoonancantabria@yahoo.es  
www.noonancantabria.es



CONSEJERÍA DE SANIDAD



DIRECCIÓN GENERAL DE  
ORDENACIÓN Y ATENCIÓN SANITARIA



Excmo. Ayuntamiento  
de Reocín

