

Ejemplos de enfermedades raras

Amiloidosis	Hipertensión Arterial Pulmonar
Aniridia	Leucodistrofia
Atrofia muscular espinal	Neurofibromatosis
Defectos congénitos de glicosilación	Osteogénesis imperfecta
Narcolepsia	Paraparesia espástica familiar
Distrofia miotónica de	S.Coffin-Silis
Distrofias musculares	S. Clk5
Endometriosis extrapélvica	Prader-Willi
Enfermedad de Huntington	Quistes de Tarlov
Enfermedades Neuromusculares	Síndrome del Aceite Tóxico (SAT)
Epidermólisis bullosa	Síndrome de Angelman
Esclerodermia	Síndrome de Apert y craneosinostosis
Esclerosis Lateral Amiotrófica	Síndrome de Beckwith-Wiedemann
S. Sanfilippo	S.Pmellan-Mac-Dermid
Extrofia vesical	Síndrome de Gilles de la Tourette
Fibrosis Quística	Síndrome de Williams
Hiperfenilalaninemia	Síndrome X frágil

Unidad Técnica de Apoyo a las Enfermedades Raras de la Consejería de Sanidad CLM

Su misión es informar y acompañar individualmente a pacientes con enfermedades raras, a sus familiares, cuidadores y profesionales.

Objetivos

- Atender y acompañar a las personas que contacten con esta Unidad y estén afectadas por una enfermedad rara, registrando su demanda.
- Asesorar a profesionales sobre los recursos, los procedimientos y los materiales relacionados con

la atención a pacientes con enfermedades raras.

- Facilitar el contacto con las asociaciones.
- Favorecer la relación entre personas afectadas por la misma patología.
- Promover actuaciones de divulgación de información y formación con el fin de concienciar a la ciudadanía sobre la problemática de las enfermedades raras.

Si convives con una enfermedad poco frecuente y si tienes dudas sobre si tu enfermedad es o no rara, puedes contactar con:

Federación Española de enfermedades raras (FEDER)

Teléfono: [918 221 725](tel:918221725)

Email: sio@enfermedades-raras.org

Unidad Técnica de Apoyo a las Enfermedades Raras ¿Dónde estamos?

En la Consejería de Sanidad, Dirección General de Humanización y Atención Sociosanitaria.
Avda. de Francia nº 4, Torre VII, Planta Primera.
Toledo 45071.

Teléfonos: 648 58 65 83// 925 38 90 72

Correo electrónico: enfermedadesraras@jccm.es

Información recogida de la web:

<https://sanidad.castillalamancha.es/ciudadanos/enfermedades-raras>



C/Río Fresnedoso 46-48 45007 Toledo
Telf. 925 23 22 52/ Fax: 925 23 44 85



LAS ENFERMEDADES RARAS

"Las enfermedades raras son minoritarias, pero sus pacientes numerosos"

Soy como tú

[Yo no soy una persona rara,
tengo una enfermedad rara]



Me gusta disfrutar de la vida
Me ilusiona aprender cosas nuevas

ESCUELA DE FAMILIAS

EQUIPO DE ORIENTACIÓN Y APOYO

Desde el Equipo de Orientación y Apoyo os ofrecemos información sobre las Enfermedades raras y a dónde dirigirse en Toledo para solicitar información.

¿QUÉ SON LAS ENFERMEDADES RARAS?

La enfermedad rara es aquella cuya frecuencia de aparición en la población es inferior a 5 casos por 10.000 habitantes. En su mayoría, puede estar originada por un trastorno genético. Se han descrito más de 7.000 enfermedades raras.

Características específicas

- Muchas de ellas son de origen genético con riesgo de transmisión a la descendencia.
- Son crónicas y por lo general degenerativas.
- Son graves y producen algún tipo de discapacidad
- Su manifestación es precoz, aunque hay patologías que se manifiestan en edad adulta.
- Por ser procesos poco conocidos tardan en diagnosticarse y su tratamiento se demora.
- Su origen es difícil de conocer y pronosticar.
- Su tratamiento requiere un enfoque multidisciplinar.

¿Qué son los medicamentos huérfanos?

Son medicamentos destinados a diagnosticar, prevenir o tratar una enfermedad rara o dirigida a patologías graves o con riesgo vital y cuya comercialización no va a generar suficientes beneficios como para justificar la inversión,

de no haber algún tipo de incentivo a la Empresa por parte de la Administración.

Otro requisito que han de cumplir estos medicamentos es que no haya alternativa diagnóstica, preventiva o de tratamiento para esa enfermedad o, si existe, el medicamento aporta una mejoría importante respecto a no usarlo.

¿Qué es el Registro de Pacientes?

Es un censo de personas afectadas por una enfermedad rara que recoge información sobre la incidencia, diagnóstico y evolución de la misma y otros datos relacionados con las personas residentes en Castilla-La Mancha, diagnosticadas de una enfermedad considerada como rara.

¿Cómo puede registrarse?

En el Registro Nacional de Pacientes podrá realizar los trámites:

- Online.
- Correo ordinario, cumplimentando los documentos que están publicados en su página web y aportando una copia del informe clínico que padece la enfermedad.

¿Qué son los CSUR?

Son centros, servicios o unidades de referencia del Sistema Nacional de Salud que proporcionan asistencia a personas afectadas de una determinada patología a nivel nacional. Estos recursos sanitarios también realizan determinadas técnicas diagnósticas o terapéuticas.

En Castilla la Mancha se encuentra la Unidad CSUR-Mastocitosis en el Hospital de Valle en Toledo.

Recursos sociales

La persona y su familia afectada por una enfermedad rara o poco frecuente además de recibir impacto del diagnóstico, se encuentra en una situación de soledad ante el desconocimiento de su patología.

El acompañamiento, la mediación y facilitación de recursos sociales del sistema público es uno de nuestros retos para intentar mejorar su calidad de vida.

Bienestar Social

Beneficios Fiscales para Personas con discapacidad (Agencia Tributaria)

Seguridad Social, Empleo y Discapacidad, Educación, Salud, Vivienda

Toda la información en la web:

<https://sanidad.castillalamancha.es/ciudadanos/enfermedades-raras/recursos-sociales-pag>

Asociaciones

Os facilitamos el enlace para que podáis acceder a las entidades asociadas a FEDER

<https://www.enfermedades-raras.org/movimiento-asociativo/entidades-asociadas>

Y el enlace que aparece en el portal del SESCOAM con asociaciones de toda Castilla la Mancha

<https://sanidad.castillalamancha.es/ciudadanos/enfermedades-raras/asociaciones>