

Tendrá lugar el 28 de febrero, coincidiendo con el Día Mundial de las Enfermedades Raras

LA FUNDACIÓN MARÍA JOSÉ JOVE Y LA ASOCIACIÓN ANASBABI CILIOPATÍAS ORGANIZAN LA JORNADA “UNA NUEVA ALTA VELOCIDAD EN LAS ENFERMEDADES RARAS”

AMBAS ENTIDADES HAN FIRMADO UN CONVENIO MARCO DE COLABORACIÓN PARA DAR MAYOR VISIBILIDAD A LAS ENFERMEDADES RARAS

A Coruña, 17 de febrero de 2017.- “Una nueva alta velocidad en las enfermedades raras” es el título de la jornada divulgativa que organizan la Fundación María José Jove y la Asociación Nacional Síndrome de Bardet-Biedl (Anasbabi) y Ciliopatías y que tendrá lugar el 28 de febrero, a las 17.30 h, coincidiendo con el Día Mundial de las Enfermedades Raras.

Dirigida a profesionales sanitarios y del ámbito educativo, a pacientes, familias afectadas y público en general, la entrada es libre previa inscripción en la web www.anasbabciliopatias.es/plataforma/inscripciones.php?id=9

Esta iniciativa se enmarca dentro del convenio marco de colaboración suscrito por Felipa Jove, presidenta de la Fundación María José Jove, y por José Carlos Pumar, presidente de Anasbabi Ciliopatías, para dar mayor visibilidad a las enfermedades raras y lograr una mayor investigación, formación e información, que permita afrontar los retos y oportunidades en este campo por parte de la sociedad.

Durante la jornada se hablará sobre un nuevo modelo para abordar de una forma mucho más efectiva, los desafíos y oportunidades que presentan las enfermedades raras. Asimismo, se analizarán los retos y se propondrán pautas en distintos procedimientos que suponen crear una vía específica de alta velocidad y capacidad que dé una respuesta ágil y certera a estas patologías.

Y es que es fundamental el reconocimiento del cuadro clínico de las enfermedades raras de forma temprana, ya que no solo afectan a las personas diagnosticadas sino a las familias, amigos, cuidadores y a toda la sociedad. Detrás de una enfermedad rara, hay casi siempre un problema social que se corresponde con aspectos psicológicos, integración, accesibilidad y discapacidad.

En la jornada intervendrán José Carlos Pumar Martínez, presidente de Anasbabi Ciliopatías y Horacio Naveira, del Dpto. de Biología de Centro de Investigaciones Científicas Avanzadas (CICA) de la UDC.

José Carlos Pumar es padre de dos hijos. Uno de ellos, Virginia Pumar, fue diagnosticada de dos síndromes ultra raros, Bardet Biedl y Senior Locker, de forma tardía. Pumar es el impulsor y presidente de ANASBABI, dedicada a dar visibilidad a las enfermedades ultra raras y en especial



las ciliopatías. La asociación cuenta con un comité científico de prestigio internacional especializado en enfermedades genéticas que promueve la investigación, la formación y la detección de estas patologías. Uno de sus principales objetivos de la asociación es la detección temprana.

Las enfermedades raras son aquellas que tienen una baja incidencia en la población. Para ser considerada como rara, cada enfermedad específica sólo puede afectar a un número limitado de personas. Concretamente, cuando afecta a menos de 5 de cada 10.000 habitantes. Existen cerca de 7.000 enfermedades raras que afectan al 7% de la población mundial. En total, se estima que en España existen más de 3 millones de personas con enfermedades poco frecuentes.

Para más información:

- FUNDACIÓN MARÍA JOSÉ JOVE. Belén Rey Asensio, Directora de Comunicación
Tel. 981 25 74 81 / 628 12 82 58 brey@fundacionmariajosejove.org
www.facebook.com/fundacionmariajosejove / twitter.com/funfmji