

...

MEMORIA DE ACTIVIDADES 2023

“CONSTRUYENDO NUESTRO FUTURO”



ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE RAQUITISMOS Y OSTEOMALACIA
HEREDADOS

Al amparo de la Ley Orgánica 1/2002, de 22 de marzo, reguladora del Derecho de Asociación; y con la denominación de Asociación Española de Raquitismo Hipofosfatémico y Osteomalacia se constituyó por tiempo indefinido, esta Asociación de ámbito nacional, sin fines lucrativos ni carácter político alguno, con el objeto inicial, entre otros, de dar asistencia a las personas con Raquitismos Heredados y Osteomalacia, sus familiares y cuidadores.

Con objeto de prestar asistencia y apoyo social y asociativo al conjunto de los raquitismos heredados, la presente Asociación amplía su alcance a todas las patologías relacionadas con los Raquitismos y la Osteomalacia heredados.

Declarada de Utilidad Pública según el artículo 3.7 del Real Decreto 1740/2003, de 19 de diciembre el día 16 de noviembre de 2021.

...

ORGANIZACIÓN

DATOS DE LA ENTIDAD

Denominación:

Asociación Española de Raquitismos y Osteomalacia Heredados.

Régimen jurídico:

LEY ORGÁNICA 1/2002, de 22 de marzo, reguladora del Derecho de Asociación.

Registro de Asociaciones

Registro Nacional de Asociaciones / Ministerio de Interior de Asociaciones

Inscripción en el Registro correspondiente

Sección 1ª/ Número Nacional: 613054

Fecha

29/5/2017

C.I.F

G-87683272

Domicilio de la entidad (cesión de uso de instalaciones)

C/ Villajimena nº.85, 1º - 4, C.P: 28032, Madrid.

Número de socios a fecha 31 de diciembre de 2020

70 familias.

MEDIOS Y ORGANIZACIÓN

Medios personales

Composición de la Junta Directiva

Cargo	Nombre	Contacto
Presidenta	Sonia Fernández Serrano	presidenta.aerhyo@gmail.com
Secretaria	Mariola Sánchez Arias	raquitismohipofosfatemico15@gmail.com
Tesorera	Ana Isabel Fernández Serrano	tesorera.aeryoh@gmail.com
Vocal internacional	Ainhoa Notario Fernández	aeryoh.interational@gmail.com
Vocal	Alberto Caballero Murillo	raquitismohipofosfatemico15@gmail.com

Composición del equipo de trabajo

Función	Entidad o persona responsable
Asesoría legal	Instituto de Investigación y Formación en Salud (IFSASALUD)
Gabinete de prensa	Marea Global
Gestión contable	Gestoría Puche 29
Administración y coordinación	Ainhoa Notario Fernández
Agencia de Protección de Datos	Consulting Normativo
Delegado de Protección de Datos	Ainhoa Notario Fernández
Diseño gráfico y Mantenimiento Web	Uxía Martínez Pérez
Equipo de Subvenciones	Vidal González Rus Ana Jurado Berja
Equipo del Servicio de Información y Orientación	Vidal González Rus Ana Jurado Berja (Psicóloga) Magdalena Mayorga García (Trabajadora social)

Composición del Comité Científico

Especialista	Cargo y Hospital en el que desarrolla sus funciones públicas o privadas
Dr. Fernando Santos Rodríguez	Pediatra de la Unidad de Nefrología del Hospital Universitario de Oviedo, Asturias.
Dra. Lucía Garzón	Endocrina pediátrica del Hospital 12 de Octubre de Madrid.
Dr. Manuel Díaz Curiel	Internista del Servicio de Medicina Interna y Ud. de Enfermedades Metabólicas Óseas de la Fundación Jiménez Díaz de Madrid.
Dra. Pilar Aguado	Médico Adjunto de Reumatología del Hospital La Paz de Madrid.
Dr. Mariano Rodríguez Portillo	Nefrólogo del Hospital Reina Sofía de Córdoba, Andalucía.
Dra. Ana María Bueno	Traumatóloga Infantil del Hospital Universitario de Getafe, Madrid.
Dr. Mariano Rodríguez Portillo	Nefrólogo del Hospital Reina Sofía de Córdoba, Andalucía.
Dra. Margarita Pagador	Licenciada en Odontología de Madrid.
Dr. Iván Iglesias	Doctor Bioquímica y Biología Molecular, Profesor Universitario (UEMC), Investigador y Director Clínica GenActive de Granada.
Dra. Beatriz García Fontana	Investigadora posdoctoral en el Instituto de Investigación Biosanitaria de Granada (ibs. GRANADA), Hospital Universitario San Cecilio CIBER de Fragilidad Ósea y Envejecimiento Saludable "CIBERFES", Instituto de Salud Carlos III.
Dra. Almudena Román Pascual,	Reumatología Pediátrica Hospital Universitario General de Villalba y Hospital Universitario Rey Juan Carlos de Madrid.
Dra. Ana Lorente	Odontología Pediátrica del Servicio de Maxilofacial Pediátrica del Hospital Vall d'Hebron de Barcelona.

ÁREAS DE ACTUACIÓN

Área	Departamentos	Funciones
Dirección	Dirección y control	- Planificación de objetivos - Estrategias - Organización y gestión de áreas - Control de resultados
Administración	Administración Atención Asistencial	- Gestión de documentación - Planificación de eventos - Desarrollo de proyectos - Atención y seguimiento de los socios - Jornada Familiar - Asesoría derecho sanitario - Gestión de Becas, ayudas y subvenciones.
Comunicación y difusión	Difusión Formación Incidencia política	- Web y otras Redes Sociales - Videos de difusión de las enfermedades - Trípticos informativos - Gabinete de prensa - Participación en eventos solidarios - Boletines informativos - Asistencia a talleres, cursos y otros. - Realización de formación para usuarios. - Colaboración en formación para profesionales de la salud. - Colaboración - Demandas
Movimiento asociativo	Internacional Nacional	- Alianza internacional XLH - Alianza iberoamericana de Raquitismos Heredados - Adhesiones - Convenios - Comité médico - Investigación
Transparencia y sostenibilidad	Contabilidad	- Acciones solidarias - Registro contable - Gestión de pagos y cobros - Patrocinio - Utilidad pública

Servicio de Información y Orientación (SIO) Online	Psicología Jurídico-administrativa Sociolaboral	• Acompañamiento, ayuda y apoyo a enfermos y familiares de afectados por enfermedades raras. • Asesoramiento relacionado con el derecho laboral, seguridad social y derecho administrativo. • Asesoramiento relacionado con la formación e inserción laboral de afectados por enfermedades raras y derechos laborales de los familiares y cuidadores.
---	--	---

Medios materiales

La Junta Directiva dispone de equipos para procesamiento de información de asignación personal pues teletrabajan desde sus hogares.

Disponen de cuatro ordenadores, cuatro impresoras y tres Tablet, dos encuadernadoras para desempeñar sus funciones, además trabajan con los siguientes sistemas operativos y programas informáticos: Microsoft Word, Microsoft Excel, Microsoft Publisher, Power Point, Movie Maker, Microsoft Access y Antivirus para todos los equipos. También disponen de una destructora de documentos para cumplir con la Ley Orgánica de Protección de Datos.

La sede se utiliza como punto de reunión de la Junta Directiva, así como de todas aquellas familias o pacientes que soliciten una reunión con algún cargo de la Junta Directiva, asesoría legal y otras cuestiones.

IFSA Salud cede sus instalaciones para estas actividades y como sede de la asociación.

¿Sabía que...

...

Inicialmente AERyOH, Asociación Española de Raquitismos y Osteomalacia Heredados, se llamaba AERHyO, ¿Asociación Española de Raquitismo Hipofosfatémico y Osteomalacia?

Cambio sus estatutos en Asamblea General el 20 de septiembre de 2018, con el fin de representar a todas las familias afectadas por cualquier tipo de Raquitismos Heredado y Osteomalacia, en lugar de exclusivamente al XLH o Hipofosfatemia Ligada al Cromosoma X, la patología más común de los Raquitismos Heredados.

Esta propuesta fue aprobada por mayoría absoluta por los socios de AERyOH.

FINES ESTATUTARIOS

MISIÓN

Impulsar y promover la toma de conciencia por parte de la sociedad, administraciones públicas, organismos e instituciones, y en especial, por aquellos cuyos fines tengan relación con las necesidades de las personas con Raquitismos y Osteomalacia heredados, de los problemas que plantea la enfermedad, tanto desde el punto de vista médico-sanitario como psicosocial, educativo y profesional, fomentando las acciones y medidas procedentes para su más adecuado tratamiento, en todos los ámbitos descritos, así como la defensa, denuncia y exigencia de los derechos constitucionales, sociales y sanitarios de las personas con Raquitismos y Osteomalacia heredados.

Promover la afiliación, a la Asociación, de las personas con Raquitismos y Osteomalacia heredados.

Procurar que las personas afectadas por Raquitismos y Osteomalacia reciban atención por parte del Sistema Nacional de Salud.

Preocuparse por la adecuada educación de las personas con Raquitismo y Osteomalacia heredados, sus familias y sus cuidadores, con respecto a la prevención, diagnóstico y tratamiento; así como por su capacitación psicosocial, educativa y profesional.

Realizar gestiones conducentes a obtener la colaboración, hacia los fines de la Asociación, de los servicios médicos especializados, centros de enseñanza, universidades, centros de formación profesional, organismos, instituciones, empresas y, en general, cuantos puedan contribuir directa o indirectamente a la atención de las personas con Raquitismos y Osteomalacia heredados y a los fines de esta Asociación.

Ayudar a las personas con Raquitismos y Osteomalacia heredados en la solución de sus problemas específicos de asistencia médica, psicosociales, educación, formación profesional, y empleo.

Realizar acciones para la divulgación de información sobre Raquitismos y Osteomalacia heredados, dirigidas a toda la sociedad, fomentando, asimismo, programas de investigación desarrollo y perfeccionamiento.

Entablar, mantener y desarrollar contactos e intercambio de información y experiencias con las entidades o asociaciones nacionales y extranjeras con finalidades similares a las de esta Asociación.

Desarrollar programas de hermanamiento, con asociaciones o federaciones nacionales o extranjeras, especialmente, de países en vía de desarrollo, con finalidades similares a las de esta Asociación.

Asesorar, informar, adiestrar y orientar a Asociaciones o federaciones con finalidades similares a las de esta Asociación, de países en vías de desarrollo, a todos los niveles, sobre cualquier tipo de cuestiones relacionadas con Raquitismos y Osteomalacia heredados.

VISIÓN

Ser una asociación fuertemente estructurada y organizada que vele por el bienestar de personas afectadas por la enfermedad, ser un referente para familiares, profesionales y entidades nacionales e internacionalmente, en la atención y lucha por sus derechos, salud, educativos y sociales, que les permita recibir atención sanitaria universal y especializada, integración y sociolaboral.

Fomentar un modelo de atención integral, innovador y sustentado en buenas prácticas. Promoviendo la especialización y los equipos multidisciplinares. Concienciando a la sociedad de sus necesidades e impulsando la investigación como mejor medio para avanzar en el tratamiento y mejorar su calidad de vida.

VALORES

Respecto: En AERyOH luchamos por los derechos de nuestros pacientes y sus familiares y/o cuidadores a través del conocimiento e información sobre los raquitismos y osteomalacia heredados.

Igualdad: Integrar la igualdad de oportunidades entre mujeres y hombres en la organización como principio básico y transversal, así como la igualdad de oportunidades para personas con incapacidades y/o minusvalías físicas.

No discriminación: Trabajamos por la igualdad de oportunidades y la erradicación de acciones discriminatorias por motivos de nacimiento, raza, sexo, religión, opinión o cualquier otra condición o circunstancia personal o social.

Respeto a la diversidad y dignidad humana, rechazando cualquier tipo de discriminación por raza, religión y/o identidad de género, como valores inherentes a las personas para su desarrollo pleno, desarrollando acciones que permita su inclusión activa en la sociedad.

Honestidad: Entendida como la coherencia entre nuestras acciones y nuestra misión. Pretendemos que nuestra actividad sea un fiel reflejo de nuestros valores.

Orientación al paciente y su entorno: Nuestros pacientes y sus familias son el centro de toda la actividad de la asociación. La evolución, mejoras y transformaciones llevadas a cabo en AERyOH siempre están diseñadas con la intención de mejorar el servicio al usuario y basadas en sus necesidades.

Transparencia en nuestra gestión, comprometiéndonos al cumplimiento de las obligaciones establecidas en la Ley Orgánica 1/2002, de 22 de marzo, reguladora del derecho de Asociación. Rindiendo cuentas sobre el destino y gestión de fondos , a través de registro de cuentas económica y/o auditorías externas que verifiquen la calidad y bondad en la gestión.

Independencia y autonomía en todas nuestras acciones se realizan desde la independencia de cualquier interés personal, político, del poder público y/o económico. Velamos por la autonomía de nuestras acciones dirigidas exclusivamente por el cumplimiento de nuestros principios y valores.

CÓDIGO ÉTICO

Partiendo de este enfoque hemos creído necesario concretar dichos valores en un Código Ético que recoja la forma de proceder en nuestra gestión y al que puedan acogerse todas aquellas organizaciones que así lo deseen.

Con este código ético queremos crear un marco de relaciones transparentes con nuestros colaboradores, así como dejar constancia de la actuación de nuestros representantes.

FINANCIACIÓN

La Asociación Española de Raquitismos y Osteomalacia Heredados, AERyOH, en consonancia con sus valores, sólo acepta fondos para actividades que sean coherentes con su misión y objetivos. Las relaciones de colaboración con empresas u otras entidades de carácter privado respetarán los valores de independencia, transparencia y eficacia, entre otros, valores todos ellos que caracterizan nuestro trabajo.

Nuestra entidad está comprometida con la transparencia y las buenas prácticas. Nuestras cuentas y colaboradores pueden consultarse en nuestra memoria de actividades. Las entidades que nos financian pueden ser identificadas tanto por razones de transparencia como de reconocimiento público a su labor de apoyo a nuestra organización mediante la firma de convenios de colaboración y/o patrocinio.

1. Financiación para actividades y proyectos

Los fondos o patrocinios para el desarrollo de los distintos proyectos son aceptados siempre y cuando no se impongan por las entidades que los facilitan condiciones de ningún tipo ni al diseño ni a la realización del proyecto, garantizando de este modo la independencia total de la organización. Los resultados de los proyectos no podrán ser utilizados o citados por el financiador sin el permiso por escrito de la organización.

AERyOH puede aceptar fondos, patrocinio o asistencia en especie para sus eventos.

En eventos, actividades o comunicaciones, se harán públicos los nombres de los patrocinadores (si así lo desean y bajo consentimiento) tanto en nuestro sitio web, como en los materiales que se editen. Los logos de los patrocinadores serán de un tamaño modesto para evitar ser percibidos como un anuncio.

2. Participación de la industria.

No aceptará la financiación de la industria farmacéutica, para actividades destinadas a promover el uso de un producto y/o servicio, tenemos el deber de garantizar que ningún tratamiento pueda ser percibido como recomendado por nuestra organización. Sí podemos contribuir a la producción de material relacionado con la gestión y manejo de las patologías o hábitos de vida saludable, así como en campañas de educación sanitaria. Estas compañías nunca podrán utilizar el proyecto desarrollado para promover la venta de un producto sanitario específico.

La financiación por parte de la industria farmacéutica deberá provenir siempre que sea posible, de más de una fuente financiadora, para no generar una relación de dependencia o vinculación especial con una misma compañía.

Si un representante de nuestra organización participa en un lanzamiento/promoción de un producto, ninguna foto podrá tomarse, publicarse o divulgarse de cualquier modo sin la autorización previa de AERyOH. Al objeto de evitar futuras controversias, se exigirá antes de celebrarse el evento la previa autorización escrita del representante que vaya a participar en el mismo.

3. Relación con donantes privados

AERyOH velará por que la procedencia de las donaciones que reciba no impida su libre actuación y no supongan obstáculo alguno para la consecución de los objetivos que le son propios. Respetará

siempre la voluntad de los donantes en lo que se refiere al destino final de sus fondos. Dará cumplimiento al derecho de éstos a recibir la correspondiente certificación de la donación.

PARTICIPACIÓN DE AERYOH EN ACTIVIDADES DE FINANCIADORES

No se permite ninguna actividad de promoción relacionada con los medicamentos (recetados) aprobados por la legislación vigente de la UE y los respectivos códigos de ética de la industria. Como organización civil de pacientes, ninguna de nuestras actividades puede estar asociada con acciones promocionales.

Somos conscientes de los posibles conflictos de interés y consecuencias de este tipo de acciones y estamos comprometidos con nuestra propia agenda que es independiente de otras organizaciones y está exclusivamente centrada en los ciudadanos y/o pacientes, otorgándole el protagonismo que merece.

1. Aval o patrocinio de otras actividades

AERYOH podrá patrocinar determinadas actividades con el objetivo de acreditar su valor científico y siempre con total independencia de los aspectos organizativos y financieros de la actividad y dentro de sus posibilidades. En todo caso y tal como se ha expuesto en el anterior punto, AERYOH declinará el patrocinio de actividades cuyo contenido esté dirigido a la promoción comercial de fármacos o productos sanitarios de prescripción médica (equipos, software o similares).

Podrán ser objeto de aval o patrocinio institucional de AERYOH las siguientes actividades:

- Congresos, reuniones y simposios de otras instituciones o empresas cuyos contenidos estén directamente relacionados con nuestros objetivos.
- Proyectos de investigación.
- Declaraciones o Manifiestos a los que deseemos adherirnos.
- Libros, documentos de consenso o guías diagnóstico-terapéuticas, etc.
- Software, web, blogs, aplicaciones, etc, relacionadas con el mundo de la salud.
- Cualquier otro proyecto o actividad de interés para esta organización.

En el caso de que AERYOH organice su propia campaña de concienciación sobre un determinado asunto, se exigirá en todo caso que las fuentes de la información divulgada estén validadas y sean comercialmente independientes, debiéndose observar siempre los siguientes puntos:

- Verificar el origen de la información
- Citar la fuente de información validada
- Mencionar a los profesionales de la salud/expertos independientes que se hayan consultado

2. Dentro de la responsabilidad editorial de las empresas

Las organizaciones comerciales que deseen mencionar el nombre de AERYOH en cualquier tipo de material deberán obtener con carácter previo autorización escrita y específica para el material concreto en el que se desea que aparezca el logotipo.

TRANSPARENCIA Y GESTIÓN

La Asociación Española de Raquitismos y Osteomalacia Heredados, AERyOH, deberá actuar en todo momento conforme a la ley. La gestión será responsable y leal, buscando en todo momento el logro de los objetivos de la institución. AERyOH, como organización al servicio de la sociedad, debe facilitar a todo aquel que lo solicite información periódica sobre sus líneas de actuación, programas, objetivos, forma de obtención de recursos, y composición de sus miembros de la junta directiva. Así mismo publicará anualmente una memoria con información sobre sus actividades, programas, recursos y junta directiva.

RELACIÓN CON REPRESENTANTES INSTITUCIONALES Y ENTIDADES POLÍTICAS

La Asociación Española de Raquitismos y Osteomalacia Heredados, AERyOH, es una organización apolítica que tiene como objetivo trabajar a todos los niveles para conseguir una mejor atención para los pacientes de todo el territorio español. Para ello mantiene reuniones regulares con representantes institucionales y de grupos políticos con el fin de transmitir nuestros objetivos, buscar alianzas de colaboración y trabajo en red.

NORMAS DE CONDUCTA DE PERSONAL DIRECTIVO Y DE REPRESENTANTES

Ética: Las personas vinculadas a los órganos de dirección y representación de AERyOH, actuarán con sujeción a las prescripciones de este Código y siempre con ética e integridad, y en ningún caso desarrollarán actividades contrarias a los principios fundamentales o al compromiso humanitario de la organización.

Legalidad: Asimismo, cumplirán los Estatutos y todas las normas de la organización que se dicten por los órganos competentes para ello y que les resulten de aplicación en su ámbito específico de actuación.

Lealtad y buena fe: Ajustarán en todo momento su actuación a los principios de buena fe, lealtad y respeto para con la organización, junta directiva y, en general, todos los profesionales al servicio de la organización. Comunicarán a AERyOH con carácter previo a su efectividad, la aceptación de cualquier cargo o nombramiento ajenos a la organización que pueda condicionar su compromiso ético con nuestra entidad.

Compromiso, eficiencia y participación: mantendrán un compromiso activo y responsable para lograr el cumplimiento de los objetivos marcados por la organización, actuando con diligencia y eficiencia en el ejercicio de sus funciones, así como, a no entorpecer las acciones por éstos acordadas ni a actuar en contra de los intereses de AERyOH.

Transparencia e integridad de la información: Las personas vinculadas a AERyOH, están obligadas a que la información de la que resulten responsables sea veraz y refleje de forma íntegra la realidad de las actuaciones realizadas.

Confidencialidad: Las personas vinculadas a AERyOH se obligan a no revelar la información reservada a la que hayan tenido acceso con motivo de su actividad, incluso una vez dejen de estar vinculadas a la organización. Igualmente asumen la obligación de no hacer uso de la información reservada para fines privados, obligación que se extenderá incluso una vez terminada su relación.

ACTIVIDADES Y SERVICIOS PRESTADOS

ATENCIÓN ASISTENCIAL

1. Servicio de acogida.

Toda persona que se pone en contacto por primera vez con la asociación ya sea a través de las Redes Sociales habilitadas para ello o por recomendación de su médico, es atendida cumpliendo el protocolo de actuación diseñado por la asociación a tal efecto.

PROTOCOLO DE ACTUACIÓN DE PRIMERA TOMA DE CONTACTO

La presidenta realiza una primera toma de contacto en la se interesa por su situación, sus preocupaciones y sus necesidades, resuelve dudas y aclara conceptos de la patología que le afecta. Posteriormente, la secretaria se pone en contacto con el interesado para informarle de cómo puede hacerse socio, los servicios que dispone la entidad y para ofrecerle la posibilidad de participar en el Grupo de Ayuda Mutua, creado para la interacción entre familias, así como del acceso a las Redes Sociales disponibles. Una vez que el interesado decide hacerse socio y aceptada la invitación al GAM, esta persona puede participar en el mismo, previa presentación por parte de la secretaria.

Muchos pacientes acuden a la asociación con falsas ideas y dudas sobre la patología que les afecta, desde la asociación proporcionamos toda la información disponible, algo que se actualiza y amplía periódicamente, bajo supervisión del Comité Médico Asesor de la entidad. En este año han contactado cinco personas con la asociación cuatro de estas personas decidieron formar parte de AERYOH haciéndose socios.

2. Atención y Seguimiento.

Además, se realizan contactos periódicos para conocer las necesidades de los pacientes, existe un correo exclusivo para que los pacientes puedan enviar sus consultas que posteriormente son derivadas al departamento correspondiente, (consultasaeryoh@gmail.com), de esta forma su consulta es atendida lo antes posible y de la forma más eficaz.

Se han trasladado un total de 27 consultas relacionadas con segunda opinión médica, valoraciones, recomendaciones y otras consultas al Comité Médico asesor, tanto en pacientes pediátricos como adultos.

Además, durante este año se sigue llevado a cabo el censo de pacientes por parte de la asociación aún está lejos de conseguir el objetivo de tener un registro nacional completo de los mismos, pero se está trabajando en ello. La complejidad de esto recae en la Ley Orgánica de Protección de Datos, por lo que el registro, consta de aquellos socios y pacientes que han dado su consentimiento para la conservación de sus datos exclusivamente. Para llevarlo a cabo se diseñó un formulario de recogida de datos socioeconómicos, en el que se pretende conocer la situación y necesidades del paciente al completo.

Existe un formulario para recoger de forma anual exclusivamente las necesidades de los pacientes, el cual ayuda a la asociación a conocer sus necesidades y dolencias, información de interés a la hora de solicitar subvenciones, ayudas y reconocimientos de minusvalía de estos pacientes, y también para comprobar de forma general las necesidades que tienen.

3. Asesoramiento en Derecho Sanitario.

Muchas familias transmiten su preocupación e interés sobre numerosos temas relacionados con derecho sanitario, los asesores legales han recibido un total de 56 consultas a lo largo del 2023, las cuales se diferencian de la siguiente manera:

- Consultas sobre discapacidad 23
- Consultas sobre incapacidad laboral 16
- Consultas sobre acceso a fármacos 8
- Otras consultas 9

4. Nuevo Servicio de Información y Orientación online.

Gracias a una subvención estatal este año AERyOH ha podido implantar un nuevo servicio de información y orientación destinado a pacientes, familiares y cuidadores de personas afectadas por enfermedades poco frecuentes, este servicio cubre las áreas de:

Asesoramiento socio laboral, con atención telefónica, online y presencial:

- Formación e inserción laboral.
- Enfoque del itinerario laboral.
- Análisis y reflexión de intereses profesionales y capacidades.
- Acercamiento a recursos formativos-laborales.

Juridico administrativo, con atención online, telefónico y presencial.

- Asesoramiento sobre derecho administrativo.
 - o Reconocimiento o revisión de grado de discapacidad o dependencia.
 - o Derivaciones hospitalarias a centros de referencia.
 - o Acceso a medicamentos.
 - o Segunda opción médica.
 - o Reclamaciones.
 - o Derecho sanitario.
- Asesoramiento sobre derecho laboral y Seguridad Social.
 - o Reconocimiento de incapacidad laboral.
 - o Prestaciones contributivas o no de la seguridad social.
 - o Prestación económica por hijo a cargo con enfermedad grave.
 - o Jubilación anticipada para personas con discapacidad.
 - o Adaptación y/o cambio de puesto de trabajo.
 - o Reducción de la jornada laboral.

Atención psicológica, con atención online.

- Acompañamiento, ayuda y apoyo.
 - o Momento del diagnóstico, incertidumbre y miedos a la enfermedad.
 - o Problemas de la adolescencia.
 - o Dificultades cotidianas.
 - o Problemas emocionales relacionados o causados por la enfermedad.

5. Nuevo Grupo de Ayuda Mutua online.

Se implementa un nuevo servicio destinado al encuentro de pacientes y cuidadores. El objetivo de este servicio es mejorar los distintos aspectos de nuestra vida. La experta Magdalena Mayorga

dirige la dinámica del encuentro, haciendo de este una forma de que cada uno se conozca mejor a sí mismo.

6. Asamblea General de Socios.

Para facilitar el acceso de todos los socios y socias, teniendo en cuenta que estos se encuentran en distintas comunidades autónomas, se realizó de forma online. Se desarrolló dentro de los seis primeros meses del año cumpliendo así su compromiso estatutario, en ella se explicaron las Memorias de Actividades y Económica de 2022 así como el Presupuesto 2023 y su Plan Estratégico. Todos los socios recibieron antes de la Asamblea toda la documentación relativa a la misma: Acta anterior para su lectura, Memorias de Actividades y Económica y Plan estratégico para su lectura y aprobación posterior. Días después a la Asamblea se envía el Acta de la Asamblea.

6. Jornada Familiar

Como evento más importante del año, AERYOH pudo ofrecer a los pacientes, médicos, cuidadores y profesionales en general, **La Jornada Familiar AERYOH 2023** con el lema de **“Construyendo nuestro futuro”**. Y como su título indica, optó este año por ofrecer a los asistentes la información y las herramientas necesarias para conocer mejor sus patologías, su salud física y mental y de esta manera poder tener un futuro mejor. Después de varios años sin poder realizar la jornada de forma presencial, por fin este año pudimos reencontrarnos y compartir momentos juntos.

Para poder realizarla con el éxito, fue necesaria la contratación de un servicio técnico profesional, así como profesionales de animación infantil para que los pequeños también disfrutaran del día, servicio de catering, desplazamientos y todos los medios necesarios para que todos los participantes tuvieran todas las facilidades posibles de asistencia.

Los expertos ponentes ofrecieron su experiencia y sus conocimientos a todos los asistentes.

La Jornada transcurrió de la siguiente manera:

09:45-10:00 | INAUGURACIÓN

D. JUAN CARRIÓN TUDELA - PRESIDENTE DE FEDER
D. SONIA FERNÁNDEZ SERRANO - PRESIDENTA DE AERYOH

10:00 - 11:30 | BLOQUE I: PROYECTOS DE INVESTIGACIÓN SOBRE LOS RYOH EN LA ACTUALIDAD.

“DEL LABORATORIO A LA VIDA. UN PROYECTO PARA LA INTEGRACIÓN DE LA INVESTIGACIÓN BÁSICA, CLÍNICA Y SOCIAL EN LAS TUBULOPATÍAS PRIMARIAS”
DR. FRANK HERNÁNDEZ GARCÍA.

Médico por la Universidad de Ciencias Médicas de Ciego de Ávila, Cuba. Doctorando del Programa Oficial de Doctorado en Ciencias de la Salud por la Universidad de Oviedo. Miembro del Grupo de Investigación en Pediatría del Instituto de Investigación Sanitaria del Principado de Asturias (ISPA).
Twitter: @DrFrankHG
Facebook: drfrankhernandezgarcia
De 10:00 a 10:40 hrs. (30-40 min).

“HIPOFOSFATASIA, VARIANTES NO DESCRITAS.”
DRA. BEATRIZ GARCÍA FONTANA.

Investigadora posdoctoral del Instituto de Investigación Biosanitaria de Granada (IiB, Granada). Hospital Universitario San Cecilio CIBERER de Fragilidad Ósea y Envejecimiento Saludable CIBERFES. Instituto de Salud Carlos III.
Twitter: @CCGenactive
De 10:45 a 11:30 hrs. (30-40 min).

Moderadora: María de la O Sánchez Arias

BLOQUE II: CONSEJOS SALUDABLES PARA LOS PACIENTES CON RYOH.

“PANTALLAS: ¿SON INOCUAS PARA MI SALUD?”
DR. HÉCTOR CLIMENT ANTOLI.

Médico Especialista en Pediatría y sus Áreas Específicas. Médico miembro de la SEPEAP.
Instagram: @hectorclimentantoli
De 12:00 a 12:40 hrs. (30-40 min).

“NUTRICIÓN Y SUPLEMENTOS ALIMENTICIOS PARA PACIENTES CON ENFERMEDADES QUE CURSAN CON FRAGILIDAD/DEBILIDAD ÓSEA.”
ESTUDIO NUTRICIONAL DE GENACTIVE.”
DR. IVÁN IGLESÍAS BAENA.

Doctor en Bioquímica y Biología Molecular. Profesor Universitario de la Universidad Europea Miguel de Cervantes. Investigador y Director de la Clínica Genactive de Granada.
Twitter: @CCGenactive
De 12:45 a 13:30 hrs. (30-40 min).

Moderadora: Ainhoa Notario Fernández

LUNCH - DE 13:45 A 14:45 HRS. (1 HORA).

BLOQUE III: ASPECTOS SOCIALES PARA PACIENTES CON RYOH.

MESA DE DEBATE/COLOQUIO: “RECETANDO LAS ASOCIACIONES DE PACIENTES”
DRA. ALMUDENA ROMÁN PASCUAL. REUMATOLOGA PEDIÁTRICA, Hospital Universitario General de Villaiba y Hospital Universitario Rey Juan Carlos de Madrid y.

D. ESTHER SABANDO RODRÍGUEZ.
Directora del Instituto para la Formación en Salud. IFSA Salud.

De 15:00 a 15:30 hrs. (30 min).
Moderadora: Sonia Fernández Serrano

MESA DE COLOQUIO/DEBATE: “SERVICIO DE INFORMACIÓN Y ORIENTACIÓN ONLINE” DE AERYOH.
D. VIDAL GONZÁLEZ RUS, D. ANA JURADO BERJA, D. MAGDALENA MAYORGA, D. SONIA FERNÁNDEZ SERRANO Y D. AINHOA NOTARIO FERNÁNDEZ.
Equipo SIO de AERYOH

De 15:30 a 16:00 hrs. (30 min).

CLAUSURA Y SECCIÓN SORPRESA.
D. SONIA FERNÁNDEZ SERRANO Y D. AINHOA NOTARIO FERNÁNDEZ
Presidenta y coordinadora de AERYOH



Junta Directiva



Galardonados y representantes de galardonador por su compromiso con AERYOH



Asistentes a la Jornada Familiar 2023

...

Es importante recalcar que la Jornada fue posible gracias al patrocinio y colaboración de:



7. Becas, ayudas y/o subvenciones.

PROYECTO	PROVEEDOR DE LA AYUDA	BENEFICIARIOS	DESCRIPCIÓN DE LA CONVOCATORIA	ESTADO
Cuidando-T	Fundación MAFRE.	Adultos y niños afectados por Raquitismos Heredados.	XIII Convocatoria de Ayudas a proyectos sociales en España. Para Enfermedades Raras.	Concedida
Cuidando-T	Fundación Banco Sabadell.	Adultos y niños afectados por Raquitismos Heredados.	VI Edición B-Value	Denegada
Cuidando-T	Comunidad de Madrid.	Adultos y niños afectados por Raquitismos Heredados.	Ayudas a Programas de Enfermedades Crónicas.	Denegada
Conociendo los Raquitismos Heredados	Federación Española de Enfermedades Raras.	Asociación AERYOH.	Fondos FEDER 2021-2022	Concedida
Nos Cuidamos	Federación Española de Enfermedades Raras	Adultos y niños afectados por Raquitismos Heredados.	Programa Impulso de Mutua Madrileña.	Concedida
Nos Cuidamos	Grupo Moure y Teaming	Asociación AERYOH.	Nos mueve el mañana 2022.	Denegada
Nos cuidamos	Teva Pharma España	Asociación AERYOH	VII Edición de los Premios Humanizando la Sanidad.	Denegada
Centro de Salud Online	IRPF Comunidad de Madrid	Asociación AERYOH	Actividades de interés general consideradas de interés social	Denegada
Servicio de Información y Orientación Online	IRPF Estatal	Asociación AERYOH	Actividades de interés general consideradas de interés social	Concedida
Servicio de Gestoría	Federación Española De Enfermedades Raras	Asociación AERYOH	Fondos FEDER	Denegada.
Cuidando-T	Ministerio de Derechos Sociales y Agenda 2030	Adultos y niños afectados por Raquitismos Heredados.	Convocatoria 2022 de subvenciones destinadas a acciones para el impulso de la agenda 2030 en las entidades locales	Denegada por silencio administrativo
NOS CUIDAMOS	Fundación Banco Santander	Niños y adolescentes en situación vulnerable	26ª Convocatoria del Programa Santander Ayuda: Lucha contra la pobreza en la infancia y adolescencia.	Pendiente de resolución.

Actuaciones realizadas con las subvenciones/ayudas concedidas:

- **Proyecto Cuidando-T:**

Este Proyecto ha sido cofinanciado por Fundación MAFRE, Fundación Obra Social La Caixa y Cooperativa Dikar. Estas entidades han hecho posible que AERyOH haya sufragado el 100% de los gastos de todas las solicitudes realizadas. Posterior a la concesión de la ayuda a las familias AERyOH realizó una encuesta para conocer la satisfacción de los beneficiarios, el resultado de dicha encuesta determinó que:

- La edad de los beneficiarios está comprendida entre los 11 y los 44 años.
- El 50% de los beneficiarios son varones y el otro 50% mujeres.
- El 100% considera que la información recibida por parte de AERyOH sobre la convocatoria fue muy buena.
- El 50% considera que la cantidad de la ayuda fue muy buena mientras que el otro 50% considera que fue suficiente.
- El 50% considera que la ayuda fue recibida de forma rápida, mientras que el otro 50% considera que fue buena.

- **Proyecto Conociendo los Raquitismos Heredados**

Este proyecto ha sido posible gracias a Fondos FEDER 2021-2022. Con este Proyecto AERyOH ha realizado diferentes Talleres virtuales y presenciales en los que los pacientes y cuidadores han podido aprender un poco más de sus patologías y a manejarlas de forma apropiada.

- **Proyecto Nos Cuidamos:**

Este Proyecto ha sido Financiado por FEDER con la Convocatoria del Programa Impulso de Mutua Madrileña. De esta forma AERyOH ha sufragado el 90% de los gastos de todas las solicitudes realizadas. Posterior a la concesión de la ayuda a las familias AERyOH realizó una encuesta para conocer la satisfacción de los beneficiarios, el resultado de dicha encuesta determinó que:

- La edad de los beneficiarios está comprendida entre los 11 y los 44 años.
- El 50% de los beneficiarios son varones y el otro 50% mujeres.
- El 100% considera que la información recibida por parte de AERyOH sobre la convocatoria fue muy buena.
- El 50% considera que la cantidad de la ayuda fue muy buena mientras que el otro 50% considera que fue suficiente.
- El 50% considera que la ayuda fue recibida de forma rápida, mientras que el otro 50% considera que fue buena.

- **Proyecto Servicio de Información y Orientación Online para afectados por ER**

Este Proyecto ha sido aprobado en la convocatoria Estatal del IRPF para la concesión de ayudas para Asociaciones para realizar actividades de interés general consideradas de interés social. Gracias a esta ayuda AERyOH implantará para el ejercicio 2023 un Centro de Salud Online con el que los pacientes podrán acceder a Servicio de Información y Orientación, Trabajador Social, y Psicología. Con estos servicios, AERyOH pretende conseguir satisfacer las necesidades no cubiertas por la Seguridad Social y que los pacientes demandan.

Grado o nivel de cumplimiento de los Fines Estatutarios o/y del Plan de Acción 2021/2022:

Con estos servicios y actividades AERyOH cumple con los Fines Estatutarios de impulsar y promover la toma de conciencia por parte de la sociedad, administraciones públicas, organismos e instituciones, y en especial, por aquellos cuyos fines tengan relación con las necesidades de las personas con Raquitismos y Osteomalacia heredados, de los problemas que plantea la enfermedad, tanto desde el punto de vista médico-sanitario como psicosocial, educativo y profesional, fomentando las acciones y medidas procedentes para su más adecuado tratamiento, en todos los ámbitos descritos, así como la defensa, denuncia y exigencia de los derechos constitucionales, sociales y sanitarios de las personas con Raquitismos y Osteomalacia heredados.

Promover la afiliación, a la Asociación, de las personas con Raquitismos y Osteomalacia heredados.

Procurar que las personas afectadas por Raquitismos y Osteomalacia reciban atención por parte del Sistema Nacional de Salud.

Preocuparse por la adecuada educación de las personas con Raquitismo y Osteomalacia heredados, sus familias y sus cuidadores, con respecto a la prevención, diagnóstico y tratamiento; así como por su capacitación psicosocial, educativa y profesional.

Realizar gestiones conducentes a obtener la colaboración, hacia los fines de la Asociación, de los servicios médicos especializados, centros de enseñanza, universidades, centros de formación profesional, organismos, instituciones, empresas y, en general, cuantos puedan contribuir directa o indirectamente a la atención de las personas con Raquitismos y Osteomalacia heredados y a los fines de esta Asociación.

Ayudar a las personas con Raquitismos y Osteomalacia heredados en la solución de sus problemas específicos de asistencia médica, psicosociales, educación, formación profesional, y empleo.

Realizar acciones para la divulgación de información sobre Raquitismos y Osteomalacia heredados, dirigidas a toda la sociedad, fomentando, asimismo, programas de investigación desarrollo y perfeccionamiento.

Y en su fundamento nº2: Gestión asociativa, representación y reivindicaciones, del Plan de acción 2021/2022.

DIFUSIÓN

1. Web y otras redes sociales.

Es de gran importancia tanto para la asociación como para los pacientes, cuidadores, médicos, etc, tener una buena gestión de las Redes Sociales y Página Web, por ello se cuenta con un equipo especializado en la gestión de dichas redes quien ayuda a la asociación en el diseño, posicionamiento de contenido y estructura de estas.



Actualmente la asociación dispone de las siguientes redes y seguidores:

Facebook: 593 seguidores.

<https://www.facebook.com/Raquitismosyosteomalaciaheredados/>

Instagram: 582 seguidores.

https://www.instagram.com/aeryoh_xlh_spain/

Twitter 215 seguidores.

<https://twitter.com/asociaaeryoh>

Página web: 4.447 visitas.

<http://aeryoh.org/>

Canal de YouTube: 137 suscripciones y 6.391 visualizaciones.

<https://www.youtube.com/channel/UCAqUGoznJgQTw4qvMY5mArw>

Blog: 1344 visitas y 8 seguidores.

<https://aeryohspain.blogspot.com/>

2. Campaña con motivo del mes de la concienciación del XLH.

Con motivo del Mes Internacional de Concienciación del XLH, la Alianza Internacional lanza su campaña anual, en la que representantes de todos los países miembros responden a preguntas muy importantes sobre el cuidado y atención del XLH.

Dos miembros de la organización son entrevistados.

Sonia Fernández Serrano, responde a la pregunta:

¿Cuáles son sus razones para ser miembro de una organización de pacientes?

Para mí, ser presidenta de AERYOH significa que puedo ayudar a todos nuestros pacientes para que no pasen por todo lo que tuve que pasar yo para obtener un diagnóstico correcto. Habitualmente les ayudo a luchar por sus derechos como pacientes y esto significa que su vida con la enfermedad es más soportable y se sienten apoyados y escuchados.

Ainhoa Notario Fernández, responde a la pregunta:

¿Cuáles son sus razones para ser miembro de una organización de pacientes?

"Para mí, ser parte de AERYOH significa que puedo luchar para que la discapacidad orgánica sea cada vez más visible. Tengo la capacidad de encontrar profesionales que quieran cuidar a nuestros pacientes a entender mejor su enfermedad y afrontarla de una manera positiva".

3. Vídeos de concienciación e información:

Vídeos de concienciación sobre la HPP

Leticia de 28 años afectada por HPP (Hipofosfatasia) y su familia cuenta su experiencia con la enfermedad.

El Camino de Leticia: 27 años sin diagnóstico.

...

https://youtu.be/QPc_MprF9f8

<https://youtu.be/gpdIMcuObW4>

Vídeos informativos sobre el XLH (Raquitismo Ligado al cromosoma X):

<https://aeryoh.org/nuestros-servicios/>

https://youtu.be/wDULA-2u_Tw

4. Trípticos y folletos.

A lo largo del año se van actualizando los trípticos informativos, revisados y contrastados con el Comité Científico de AERYOH. Se pueden encontrar en la Web para su fácil acceso y descarga. Existen a disposición de cuidadores, pacientes, médicos de familia, centros educativos, especialistas, etc..., documentación informativa relativa a los diferentes tipos de Raquitismos Heredados en la web.
<http://aeryoh.org>

5. Eventos solidarios.

Navalperal de Pinares, Ávila.

Un año más y pese a la situación sanitaria el Ayuntamiento de Navalperal de Pinares, cumpliendo con su compromiso firmado a finales de 2020 ha organizado numerosos eventos en los que ha querido contar con la participación de AERYOH dando así la oportunidad de hacer visible las patologías de Raquitismos Heredados.

Masterclass de Zumba solidaria



Feria de Artesanía



Mercado solidario navideño.



Madrid

Ferias de artesanía y reciclaje.

Este año se consiguió participar en mercadillos de los barrios de Butarque, Ciudad de los Ángeles y Los Rosales en Madrid. Estos mercados van enfocados en la lucha por el cuidado del medio ambiente, a la que AERYOH se suma vendiendo artesanía hecha con materiales reciclados.



6. Visibilidad y concienciación:

III Carrera de la Sociedad Madrileña de Enfermedades Reumáticas.

Por tercer año consecutivo AERYOH participó en la III Carrera de la Sociedad Madrileña de Enfermedades Reumáticas (SORCOM), en Parque Norte.



Cuento "Raqui y la carrera de relevos".

Los alumnos de 4º de la ESO del colegio Mater Purísima de Madrid despiden el curso conociendo el cuento "Raqui y la carrera de relevos después de pasar un bonito día de campo. Todos los públicos son idóneos para visibilizar este cuento que busca reforzar los valores de diversidad inclusión y trabajo en equipo.



7. Gabinete de prensa

Octubre 2023



Comienza el Congreso Iberoamericano de enfermedades poco frecuentes.

https://www.lavanguardia.com/sociedad/20231006/9279910/comienza-i-congreso-iberoamericano-enfermedades-oseas-poco-frecuentes.html?fbclid=PAAabwqnSOQDfZnCCNuAkmfg7JjTt_WNJk7p8u1t5MAX3uOh6C7PoLeNaXVNg

Noviembre de 2023



“Raquitismos heredados, enfermedades tan raras como discapacitantes”

https://www.20minutos.es/noticia/5181163/0/raquitismos-hereditarios-enfermedades-tan-raras-como-discapacitantes-si-no-se-tratan-evolucion-es-imparable-irreversible/?fbclid=PAAaZWGkmChH7soqR1HLeifTQRZSlxk-FIRQK1RF3B8FPsrinBH4IVw5_BMZc

Noviembre de 2023



Infradiagnóstico, uno de los peores enemigos de los pacientes con hipofosfatasa.

<https://www.infosalus.com/salud-investigacion/noticia-infradiagnostico-peores-enemigos-pacientes-hipofosfatasa-20231011113658.html>



Al menos 27.000 personas podrían padecer hipofosfatasa en España.

<https://isanidad.com/233015/al-menos-27-000-personas-podrian-padecer-hipofosfatasa-en-espana-segun-un-estudio/>

El 65% de los adultos y cerca del 25% de los niños con XLH presentan depresión o ansiedad.

<https://isanidad.com/236074/el-65-de-los-adultos-y-cerca-del-25-de-los-ninos-con-xlh-presentan-depresion-y-o-ansiedad-asociada-a-la-enfermedad/>



La hipofosfatasa, una enfermedad “infradiagnosticada”.

<https://www.noticiasdesalud.es/ns/2022/12/02/al-menos-27-000-personas-en-espana-podrian-padecer-hipofosfatasa-sin-saberlo-segun-un-estudio/>



Vivir con raquitismo hereditario: "Lo peor es perder los dientes y no tener dinero para arreglarlo"

https://www.epe.es/es/sanidad/20231119/vivir-raquitismo-hereditario-peor-perder-94744490?utm_source=whatsapp&utm_medium=social&utm_campaign=btn-share

Grado o nivel de cumplimiento de los Fines Estatutarios o/y del Plan de Acción 2022/2023:

AERyOH trabaja como embajadora de los pacientes con Raquitismos Heredados, lucha por sus intereses, por dar a conocer las patologías y por llegar a todos los rincones del mundo donde pueda haber afectados por estas patologías, para que no se encuentren solos, para que reconozcan y conozcan su enfermedad, y para que reciban la mejor atención y tratamiento posible. Por ello, AERyOH crea videos de difusión de la enfermedad, entrevistas a médicos y pacientes y participa en notas de prensa que den a conocer todo esto.

Todas las actividades se han realizado en cumplimiento de los fines estatutarios, teniendo en cuenta que la asociación busca en sus Fines Estatutarios en el área de difusión y comunicación Impulsar y promover la toma de conciencia por parte de la sociedad, administraciones públicas, organismos e instituciones, y en especial, por aquellos cuyos fines tengan relación con las necesidades de las personas con Raquitismos y Osteomalacia heredados, de los problemas que plantea la enfermedad, tanto desde el punto de vista médico-sanitario como psicosocial, educativo y profesional, fomentando las acciones y medidas procedentes para su más adecuado tratamiento, en todos los ámbitos descritos, así como la defensa, denuncia y exigencia de los derechos constitucionales, sociales y sanitarios de las personas con Raquitismos y Osteomalacia heredados.

Procurar que las personas afectadas por Raquitismos y Osteomalacia reciban atención por parte del Sistema Nacional de Salud.

Preocuparse por la adecuada educación de las personas con Raquitismo y Osteomalacia heredados, sus familias y sus cuidadores, con respecto a la prevención, diagnóstico y tratamiento; así como por su capacitación psicosocial, educativa y profesional.

Y en su fundamento nº.1, Gestión del conocimiento, en el que se fomenta el conocimiento de las personas con raquitismos heredados sobre su enfermedad, potenciar el autocuidado, la corresponsabilidad y su participación como pacientes, del Plan de acción 2021/2022.

FORMACIÓN

1. Formación para la gestión y desarrollo de la entidad.

1.1 Cursos

El equipo directivo, no deja de ampliar su formación para mejorar y aumentar la profesionalización de la Asociación a través de cursos y formación complementaria, durante este año el equipo de trabajo se ha formado en:

- ## 2. Talleres/cursos/webinars para pacientes y cuidadores

Estos talleres han sido posibles gracias a la subvención del 0,7 del Ministerio de Derechos Sociales y Agenda 2030.

La Consejería de Sanidad de la Comunidad de Madrid junto con AERYOH realiza por tercer año consecutivo el taller sobre raquitismos Heredados destinado a Médicos de familia, pediatras y enfermeras/os de atención primaria, con el Título de “Raquitismos y Osteomalacia Heredados: Evidencias en el diagnóstico en Atención Primaria”.

PROGRAMA			
CONTENIDO			
Manifestaciones clínicas de las displasias óseas: cómo y cuándo sospechar una displasia ósea en Atención Primaria.			
La práctica traumatológica en pacientes con RYHII.			
Diagnóstico genético en el hipofosfatasismo Hereditario. Informe de resultados y consejo genético. Proyecto Renali: las subtipologías pueden ser primarias, lo son más.			
Recursos disponibles para enfermos y familias: desde la atención médica hasta el recurso social pasando por las asociaciones de pacientes.			
PROFESORADO			
NOMBRE Y APELLIDOS	TITULACIÓN	CENTRO DE TRABAJO	
Dra. Ana Mª Bueno Sánchez	Traumatología Infantil	Hospital Universitario de Getafe	
Dra. Helena Gil Pella	AGC Pediatría - Genética Pediátrica	Hospital Universitario Central de Asturias (HUCA)	
Dra. Almudena Román Pascual	Reumatología Pediátrica	Hospital Universitario General de Valliba y Hospital Universitario Rey Juan Carlos de Madrid	
Dra. Patricia Morán Álvarez	Reumatología	Hospital Universitario Ramón y Cajal de Madrid	
Intervenciones final: Dra. Soledad Fernández Serrano, Presidenta de la Asociación Española de Raquitismo y Osteomalacia Hereditaria, AEIYOH Dra. Amelma Torres Fernández, Coordinadora de la Asociación Española de Raquitismo y Osteomalacia Hereditaria, AEIYOH			



4. Formación para futuros profesionales

El Dr. Jorge Nicolás Domínguez Macías, doctor en biología, profesor titular de la Universidad de Biología Celular., decidió profundizar una de sus clases en las que explica las enfermedades derivadas de mutaciones genéticas, para explicar en profundidad el raquitismo hipofosfatémico ligado al cromosoma x.

**Departamento de Biología Experimental
De la facultad de Ciencias Experimentales
De la Universidad de Jaén. UJA.**



Grado o nivel de cumplimiento de los Fines Estatutarios o/y del Plan de Acción 2022/2023:

Con estas acciones AERYOH cumple con los Fines Estatutarios de preocuparse por la adecuada educación de las personas con Raquitismo y Osteomalacia heredados, sus familias y sus cuidadores, con respecto a la prevención, diagnóstico y tratamiento; así como por su capacitación psicosocial, educativa y profesional.

Formándose e informándose en estos eventos exclusivos para representantes de asociaciones puede trasladar y traslada todo lo relevante para los pacientes.

También cumple el fundamento nº1 de Gestión del Conocimiento: Formación del Plan de Acción 2021/2022.

INCIDENCIA POLÍTICA

1. Reunión con el Director General de Cartera y Farmacia del SNS de la Consejería de Sanidad de la Comunidad de Madrid, D. Cesar Fernández.

La reunión sirvió para exponer cuál es la problemática a la que se enfrentan los pacientes afectados por raquitismos y osteomalacia heredados en España, haciendo hincapié en la necesidad de contar con ayudas sociales o privadas como colectivo vulnerable que necesita terapias privadas para mejorar su calidad de vida.

Comunidad de Madrid.

**D. César Hernández, Director General de
Cartera y Farmacia del SNS.
Dña. Sonia Fernández Serrano, presidenta
de AERYOH.**



2. Acto Día Mundial de las Enfermedades Raras.

El pasado 28 de febrero se celebró el Día Mundial de las Enfermedades Raras, acto al que AERYOH fue incitada como representante de paciente con enfermedad considerada poco frecuente. El acto que tuvo lugar en el Hospital Universitario 12 de Octubre de Madrid.

En este acto, nuestra Presidenta Sonia Fernández tuvo la oportunidad de exponer la dificultad a la que nos enfrentamos los pacientes afectados por enfermedades poco frecuentes y en especial, los afectados por raquitismos y osteomalacia heredados en cuanto a asistencia sanitaria se refiere. Sonia Fernández recalcó la importancia de recibir una atención multidisciplinar y una unidad de transición para los adolescentes que dejan de ser atendidos por pediatras y pasar a ser atendidos por médicos de familia y/o especialistas y que olvidan que todavía están tratando con niños, con todas las dificultades que ello conlleva.

Además, se debatió la necesidad de contar con centros de referencia y médicos de referencia ya que, la gran mayoría de pacientes con enfermedades poco frecuentes no cuentan con centros de referencia a los que acudir y tampoco especialistas de referencia que monitoricen sus patologías

Grado o nivel de cumplimiento de los Fines Estatutarios o/y del Plan de Acción 2022/2023:

Con estas acciones AERYOH cumple con sus Fines Estatutarios de impulsar y promover la toma de conciencia por parte de la sociedad, administraciones públicas, organismos e instituciones, y en especial, por aquellos cuyos fines tengan relación con las necesidades de las personas con Raquitismos y Osteomalacia heredados, de los problemas que plantea la enfermedad, tanto desde el punto de vista médico-sanitario como psicosocial, educativo y profesional, fomentando las acciones y medidas procedentes para su más adecuado tratamiento, en todos los ámbitos descritos, así como la defensa, denuncia y exigencia de los derechos constitucionales, sociales y sanitarios de las personas con Raquitismos y Osteomalacia heredados.

También cumple con el Fundamento nº2 del Plan de Acción 2021/2022, Gestión asociativa, representación y reivindicaciones.

MOVIMIENTO ASOCIATIVO

1. Nacional

Comité Médico Asesor

El principal objetivo de este Comité es aglutinar a profesionales referentes en el campo de los Raquitismos y Osteomalacia heredados para poner a disposición de las familias y los pacientes el mayor conocimiento científico y mejor asesoramiento posible dentro de un contexto multidisciplinar. Este comité está formado por especialistas, todos de reconocido prestigio en las principales áreas de interés de las patologías. La opinión científica del comité es muy útil tanto para informar a los pacientes sobre cuestiones relacionadas con su patología, como para asesorar a profesionales de otros hospitales que no cuenten en sus centros con especialistas en Raquitismos y Osteomalacia heredados.

Este Comité se reúne cada cierto tiempo para revisar casos, compartir buenas prácticas y actualizar proyectos transversales, y lo hace de manera presencial cada año en el marco de las Jornadas Familiares, y, además, gracias a las nuevas tecnologías el Comité mantiene una comunicación fluida



el resto del año, aportando propuestas para mejorar la calidad de vida de las personas con estas patologías. Se celebrarán reuniones extraordinarias siempre que las circunstancias lo exijan. También supervisa todos los contenidos médicos, materiales de apoyo e información sobre la asociación y sus patologías, colabora activamente en la elaboración de los contenidos de los congresos y eventos, y responden cuestiones o preguntas de interés especial de los miembros de la Asociación que así lo precisen de manera mensual y personalizada.

Algunos miembros del Comité Médico trabajan en importantes Proyectos de Investigación relacionados de alguna forma con los raquitismos heredados y desde la asociación se ayuda para conseguir fondos públicos y privados para estos proyectos.

Todo esto amplía la participación y protagonismo del Comité Médico quien cada año se compromete más en su colaboración con la asociación.

Adhesiones

FEDER:

Estar adheridos FEDER permite a la asociación, asistir a talleres, seminarios, acceder a becas, ayudas y todo tipo de beneficios destinados a las asociaciones con esa denominación.

Entre otros AERYOH participó un año más en la Asamblea General de Socios de FEDER, donde pudo acceder a información y ayudas de primera mano.

Convenios

Se mantienen con los patrocinadores Kyowa Kirin, Alexion y el Ayuntamiento de Navalperal de Pinares, Ávila.

Se mantienen los convenios con los miembros del comité médico y con IFSASalud.

Se mantiene convenio con la Sociedad Española de Pediatría Extrahospitalaria.

Investigación

AERYOH fomenta, valora y apoya aquellos proyectos de investigación que puedan ayudar a mejorar la información y la situación de los pacientes con Raquitismos Heredados. Algunos médicos miembros del comité científico asesor de AERYOH tienen sus propios proyectos de investigación y pueden contar y cuentan con el apoyo que de una forma u otra la asociación pueda proporcionarles.

- **Estudio sobre el hipocrecimiento en pacientes con XLH.** Se basa en el análisis molecular individualizado de los condrocitos de la placa de crecimiento de los ratones Hyp, para tratar de entender la causa original del hipocrecimiento en los pacientes con XLH. Del Dr. Fernando Santos y la Dra. Rocío Fuente.
- **Estudio sobre la Microbiota en pacientes con HPP.** Se basa en un estudio que está siendo posible gracias a una beca FIS, para conocer los efectos de la Microbiota en pacientes con XLH. Por la Dra. Beatriz García.

2. Internacional

Alianzas

Alianza Iberoamericana de Raquitismos Heredados:



La Alianza Iberoamericana de Raquitismos Heredados (AIRHE), promueve el I Congreso Iberoamericano de enfermedades óseas poco frecuentes (CIBEOPOF).

El encuentro tuvo lugar de manera online los días 6 y 7 de octubre, con la participación de representantes de España, Argentina, Perú, Chile, Brasil, Colombia, Ecuador, Guatemala, México, Nicaragua, Portugal, República Dominicana, Uruguay y Venezuela. Las conclusiones del congreso fueron las siguientes:

Es necesario que se fomente la concienciación sobre enfermedades óseas poco frecuentes a nivel iberoamericano y a nivel nacional.

Cada país necesita una organización que represente estas patologías ya sea en organizaciones paraguas o asociaciones diferenciadas par cada una de ellas.

Hay que fomentar la investigación de las enfermedades para así conseguir diagnósticos cada vez más tempranos y correctos y evitar el empeoramiento d la calidad de vida de los pacientes.

Con la creación del comité experto iberoamericano o comité médico asesor se logrará una red de intercambio de buenas prácticas, información y apoyo que favorecerá el proceso de diagnóstico así como el correcto seguimiento de los pacientes.

A raíz de la celebración de este congreso se pretende que todas las organizaciones de pacientes que participan en el mismo mantengan el propósito de celebrar anualmente este congreso para el intercambio de buenas prácticas a nivel asociativo.

Alianza Internacional de XLH:

Se mantienen las relaciones de cooperación con la Alianza Internacional, participando y trabajando en todo lo que está en mano de AERyOH.

Adhesiones

EURORDIS:

Organización Europea de Enfermedades Raras. Esta organización permite a la asociación participar en congresos, cursos y seminarios, de importante interés sobre los avances europeos en enfermedades raras.

ALIBER:

Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras. Teniendo en cuenta que AERyOH está desarrollando un proyecto de colaboración con países de habla hispana y una Alianza Iberoamericana de Raquitismos heredados, es importante formar parte de esta Alianza, que aporta recursos como los de FEDER, pero ampliando fronteras.

Este año se pudo participar en VIII Encuentro Iberoamericano De Enfermedades Raras, Huérfanas O Poco Frecuentes, en que se trataron temas como:

La importancia de una definición común en enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes.

Buenas prácticas del tejido asociativo en el ámbito nacional e internacional.

Empoderamiento y formación de los pacientes y las entidades de pacientes.

Planes de acción y políticas nacionales de enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes.

Medicamentos huérfanos y enfermedades raras como desafío global.

El diagnóstico precoz en enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes.

Aspectos sociales, educativos y psicológicos de las enfermedades raras.

Covid 19 y enfermedades raras.

Tratamiento y enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes.

También participó en la Asamblea General de Socios.

Registros

ORPHANET:

Portal de Información de Enfermedades Raras y Medicamentos huérfanos. AERYOH lleva varios años registrada en este portal, desde aquí muchas personas contactan con la entidad para recibir información sobre las patologías. En algunos casos las consultas llegan desde otros países, la asociación además de darles la información que precisan les proporcionan los contactos de asociaciones no registradas en Orphanet pero que existen en sus países.

Grado o nivel de cumplimiento de los Fines Estatutarios o/y del Plan de Acción 2022/2023:

Con estas acciones AERYOH cumple con sus Fines Estatutarios de realizar acciones para la divulgación de información sobre Raquitismos y Osteomalacia heredados, dirigidas a toda la sociedad, fomentando, asimismo, programas de investigación desarrollo y perfeccionamiento.

Entablar, mantener y desarrollar contactos e intercambio de información y experiencias con las entidades o asociaciones nacionales y extranjeras con finalidades similares a las de esta Asociación. Desarrollar programas de hermanamiento, con asociaciones o federaciones nacionales o extranjeras, especialmente, de países en vía de desarrollo, con finalidades similares a las de esta Asociación.

Asesorar, informar, adiestrar y orientar a Asociaciones o federaciones con finalidades similares a las de esta Asociación, de países en vías de desarrollo, a todos los niveles, sobre cualquier tipo de cuestiones relacionadas con Raquitismos y Osteomalacia heredados.

También cumple con su fundamento nº1 de Gestión del conocimiento del Plan de Acción 2020/2021.

ACTIVIDADES DE FINANCIACIÓN

Cuotas de socio.

Las cuotas de socio son un importante instrumento para la participación de los miembros de la asociación, además pertenecer como miembro activo de la misma supone beneficios y ventajas importantes, aquellas detalladas en el apartado de Atención Asistencial.

Acciones solidarias

Algunos socios, colaboradores y entidades que ya venían colaborando con la asociación han querido aportar su granito de arena.

- El ayuntamiento de Navalperal de Pinares, Ávila, quiso colaborar donando la recaudación de la venta de camisetas de la Masterclass de Zumba solidario.
- Por otro lado AERYOH ha querido premiar al ayuntamiento por colaborar activamente durante los últimos años con la entidad, entregando una placa conmemorativa.



...

- Concurso de fotografía 'Otoño en el País Vasco'. edición – Mondragón
- También en esta ocasión AERYOH quiso premiar el compromiso de Artgazki on una placa conmemorativa.



- El IES Acebuche con motivo del día 23 de marzo, Día de la Conciliación y Corresponsabilidad, organiza una jornada solidaria en la que se realiza una carrera benéfica y además, con la colaboración la Asociación Malasmadres quien donó una caja de productos Malasmadres se organiza un sorteo solidario.
- También en el instituto se han organizado más sorteos solidarios a lo largo del curso.
- Como agradecimiento al compromiso mostrado por el IES Acebuche, se le hace entrega de una placa conmemorativa.



- Se ha continuado con la actividad de venta de cupones y papeletas y rifas solidarias.





Seguimiento mensual de la contabilidad analítica y el presupuesto económico.

Se realiza una gestión contable periódica desde el departamento de Contabilidad por la tesorera, así como con la Gestoría Puche 29.

Comunicación de resultados semestral.

Estos resultados se comunican de forma semestral al resto de miembros de la directiva, aunque se hace un resumen de las cuentas en cada reunión de directiva.

Plan de financiación anual con la consiguiente comunicación de resultados.

Desde el departamento de administración se realizan las Memorias Económica y de Actividades Anual, que se incluye en la Asamblea General, y que son necesarias para mantener la Declaración de Utilidad Pública, Memorias que son revisadas y presentadas por la Gestoría Puche 29.

Grado o nivel de cumplimiento de los Fines Estatutarios o/y del Plan de Acción 2021/2022:

Con estas acciones se ha cumplido con el Fundamento nº3 de Búsqueda de nuevas alianzas y financiadores. Gestión financiera y sostenibilidad para fomentar la independencia económica de la entidad.

RIESGOS Y AMENAZAS

Cabe destacar que durante este año se contrataron los servicios de la empresa Consulting Normativo S.L, que garantiza el buen y obligado cumplimiento de la Ley Orgánica de Protección de Datos, además realizó una auditoria sobre Amenazas de Protección de Datos. El resultado de la auditoria fue:

- Estructura de los datos: riesgo es bajo o muy bajo.
- Cumplimiento normativo: no existen amenazas.
- Organización: no existen amenazas.
- Recursos: no existen amenazas.
- Seguridad y diseño y por defectos: no existen amenazas.

Por lo tanto, el resultado sobre Amenazas de Protección de Datos fue positivo.

RESULTADOS ENCUESTA DE VALORACIÓN DE AERYOH

A finales de año se realizó una encuesta de valoración a los socios de la asociación, para conocer su opinión y poder mejorar en todos sus servicios, estos fueron los resultados:

A las preguntas:

1. *¿Cómo calificaría su experiencia general con AERYOH?*

El 82% de los encuestados considera su experiencia como muy buena y el 17.2% como buena.

2. *¿Conoce los servicios que le ofrece AERYOH como socio/a?*

El 86.2% de los socios conoce bien los servicios de AERyOH, mientras que el 13,8 % solo algunos de los servicios.

3. *¿Qué servicios ha utilizado durante el año 2022?*

El 8.47% ha utilizado el servicio de asesoramiento médico-científico.

El 11.86% ha utilizado el servicio de asesoramiento legal.

El 11.86% ha utilizado el servicio de asesoramiento de tramitación de discapacidad o dependencia.

El 15.25% ha utilizado el servicio de solicitud de becas, ayudas o subvenciones.

El 22.03% ha utilizado la información proporcionada en los Boletines periódicos.

El 20.34% ha utilizado otros servicios.

El 10.17% no ha utilizado ningún servicio.

4. *¿Cómo considera el acceso a los servicios que AERyOH le ofrece como socio/a?*

El 75% de los encuestados considera que el acceso es fácil, mientras que el 25% restante alega no haberlo necesitado.

El 82.76% de los encuestados considera que el acceso es fácil.

El 10.34% de los encuestados no lo ha usado.

El 6,90% lo consideran difícil.

5. *¿Cuáles son sus sugerencias para ayudarnos a mejorar?*

- Seguir en la línea de asesoramiento y visibilidad así como difusión de las enfermedades raras a los profesionales médicos que desconocen las mismas.
- Estáis trabajando muy bien.
- Mejor de como se organizan no se puede hacer.
- Ninguna, que todo permanezca igual.
- No se como se organiza, pero podría haber un teléfono donde dejar nuestras dudas o problemas y luego que cuando puedan nos contacten para hablarlo.
- AERyOH es una gran familia y equipo. Gracias por tanto.
- Me gustaría retomar las sesiones con un psicólogo.
- Seguir así.
- Seguir así. Sois muy necesarias y ayudáis muchísimo.

6. *¿Cómo calificaría su experiencia general con la jornada familiar 2023?*

- Muy enriquecedora.
- Satisfactoria.
- Buena.
- Muy interesante. Me gustó mucho y aprendí mucho, también.
- Satisfactoria.
- Muy buena.
- Inolvidable y productiva.
- No pude asistir.
- Muy buena.

...

- Perfecta y muy enriquecedora.
 - Fue maravillosa, muchísimo aprendizaje e ilusión por las cosas nuevas que vienen.
 - Muy buena e instructiva.
 - Muy buena. Todo muy provechoso y muy innovador.
 - Muy interesante y emocional.
7. Sugerencias para mejorar.
- Investigación.
 - Yo lo veo todo perfecto.
 - Mayor presencia de doctores especialistas y ponencias.
 - Poder hacer algún debate o presentaciones para conocernos mejor entre las familias y ponernos caras. A parte de las que se hacen online.
 - Para mí, cubrió todas mis expectativas.
 - Feliz de formar parte de AERyOH.
 - Todo me ha encantado.

IMPREVISTOS

Teniendo en cuenta que la Asociación se mantiene gracias a los patrocinios o subvenciones de entidades públicas y privadas, y que estas ayudas económicas están destinadas a proyectos concretos, la Asociación tiene que hacer frente a gastos derivados de la gestión diaria de la misma, teniendo que realizar actividades de financiación propia para poder sustentar estos gastos no cubiertos. Desde AERyOH se intenta que estas actividades de financiación propia ya sea con la venta de artículos merchandising, rifas... o la organización de mercadillos y otros eventos de recaudación vayan creciendo año a año pero se requiere de la colaboración de todos los socios y socias para poder alcanzar las expectativas y necesidades de AERyOH.

AGRADECIMIENTOS

Todas estas acciones, servicios y proyectos, han sido posibles gracias a la colaboración y patrocinio de estos tres grandes financiadores de AERyOH.

Patrocinadores:



Colaboradores:



Comité Médico Asesor:

Dr. Fernando Santos Rodríguez, Dra. Lucía Garzón, Dr. Manuel Día Curiel, Dr. Mariano Rodríguez Portillo, Dra. Pilar Aguado, Dr. Mariano Rodríguez Portillo, Dra. Ana María Bueno, Dra. Margarita Pagador, Dr. Iván Iglesias, Dra. Beatriz García Fontana, Dra. Almudena Román Pascual, Dra. Ana Isabel Lorente.

Aportaciones puntuales

Cooperativa Dikar
IES Acebuche.

Convenios de Colaboración

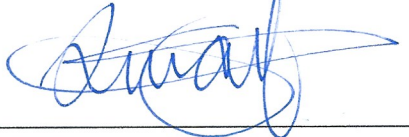
Ayuntamiento de Navalperal de Pinares, Ávila

Y por supuesto, la todos los socios, familiares y amigos.

...

NOMBRE Y APELLIDOS	CARGO	FIRMA
Sonia Fernández Serrano	Presidenta	
María de la O Sánchez Arias	Secretaria	
Ana Isabel Fernández Serrano	Tesorera	
Ainhoa Notario Fernández	Coordinadora	
Alberto Caballero Murillo	Vocal	

...

NOMBRE Y APELLIDOS	CARGO	FIRMA
Sonia Fernández Serrano	Presidenta	Firmado por ***5486** SONIA FERNÁNDEZ (R: ****8327*) el día 04/06/2024 con un certificado emitido por AC Representación
María de la O Sánchez Arias	Secretaria	SANCHEZ ARIAS MARIA DE LA O - 52365200L Firmado digitalmente por SANCHEZ ARIAS MARIA DE LA O - 52365200L Fecha: 2024.06.03 17:04:58 +02'00'
Ana Isabel Fernández Serrano	Tesorera	
Ainhoa Notario Fernández	Coordinadora	Firmado por NOTARIO FERNANDEZ AINHOA - ***6091** el día 04/06/2024 con un certificado emitido por AC FNMT Usuarios
Alberto Caballero Murillo	Vocal	