

*Somos diferentes
Somos iguales*



*ASOCIACIÓN ESPAÑOLA
DE FAMILIARES Y AFECTADOS
POR SÍNDROME DE KABUKI*

MEMORIA 2022

¿QUÉ ES AEFA-KABUKI?	5
Generalidades	5
Ámbito geográfico	5
Ámbito de actuación / atención	5
Estructura organizativa	5
Datos identificativos	5
Datos de contacto	6
Presencia en las redes sociales	6
¿QUIÉNES FORMAN AEFA-KABUKI?	6
OBJETIVOS	6
ACTIVIDADES	7
A. Formación a especialistas	7
B. Grupos de ayuda mutua (GAM)	8
C. Seminario Online: Educación y fiscalidad en personas con discapacidad	8
D. Mesa redonda web: Logopedia en Enfermedades raras	8
D. Reunión de familias Kabuki	9
E. Divulgar, visibilizar y concienciar sobre el Síndrome de Kabuki	11
E.1. Presencia en medios de comunicación.....	11
E.2. Día internacional del Síndrome de Kabuki.....	11
F. Servicio información y orientación	13
G. Ayudas y subvenciones obtenidas	14
ESTADOS FINANCIEROS	15
COMPROMISO DE AEFA-KABUKI	17
HISTORIA DE AEFA-KABUKI	17
¿QUÉ ES EL SÍNDROME KABUKI?	18
ANEXOS	20

Saluda del vicepresidente

Como cada año por estas fechas nos hacemos eco del último año de nuestra asociación, un año como siempre de esfuerzo y trabajo de todas las familias AEFA kabuki que a través de nuestra asociación resuelven problemas y sobre todo se mantienen al día, a través de nuestros canales del día a día, de las experiencias que pasan día a día a las familias y sus familiares afectados.

Nuestra asociación sigue trabajando para que la visibilidad de la misma siga activa y siga cada día superándonos. Así empezábamos el año con unos seminarios on-line sobre escolarización y ayudas a través de los beneficios fiscales que tuvieron gran repercusión y a la que se unieron varias asociaciones que denotaron el interés de la misma. Con ese mismo propósito también participamos en los distintos eventos de FEDER por todo el país en el día Internacional de las enfermedades raras; con FEDER estamos trabajando a diario y nos mantiene informados de los cambios tanto legislativos como sociales relacionados con las enfermedades poco frecuentes. En este trabajo diario, AEFA KABUKI participó como ponente en el “curso discapacidad y dependencia, orientación al conocimiento de las enfermedades raras” que se realizó en el centro CREER de Burgos, en que profesionales tanto de dependencia como de discapacidad de todas las comunidades autónomas pudieron tener información cercana de la situación real que padecen los afectados por enfermedades raras y sus familiares y que en muchos casos no se ve sobre un informe médico o una entrevista de unos minutos, para que los valoradores sean conscientes de la realidad y dificultad del día a día a la hora de la valoración tanto de la dependencia como en la discapacidad.

Con ese fin hemos participado en jornadas de visibilidad en la que AEFA KABUKI ha tenido un protagonismo especial y que nos ha permitido informar de nuestras actividades y la enfermedad, así hemos participado en una jornada denominada “visibilizando a los KABUKIS.

Y como no, este año no podía faltar nuestras jornadas (las V jornadas medicas monográficas) y nos hemos ido a Murcia, donde estuvimos apoyados en todo

momento tanto por los ponentes como por el hospital que nos acogió para ellas, donde otro año más volvimos a recordar y tener nuevos contenidos sobre las diferentes eventualidades médicas de nuestro síndrome, acabando el fin de semana con nuestra reunión de familias en Los Alcaceres, en los que disfrutamos de la acogida de su Ayuntamiento y el trabajo arduo de nuestro@s padrinos en Murcia que nos ayudaron a tener un encuentro familiar, que como cada año suma nuevas familias y como no las que repiten, porque saben que el vínculo, la diversión y la complicidad que se crea está garantizada.

No quiero acabar sin otro hito en este año como es nuestro “noticiero” mensual KABUKI NEWS donde os invitamos a participar con vuestras fotos y eventos para que disfrutemos toda la familia kabuki de los mismos.

Acabamos el año con la entrevista a uno de nuestro Kabuki en Navarra y que sirve de enlace para la primera actividad que ya tuvimos en este año 2023.

Como siempre y para terminar seguimos insistiendo como todos los años que la unión hace la fuerza, que el trabajo tiene resultados y esos resultados nos vino en los últimos días del año y que no es otra cosa que nuestra asociación ha conseguido tener el reconocimiento de ser una entidad de utilidad pública, con lo que subimos un escalón a la hora de intentar tener más herramientas para tener más recursos y poder tener la posibilidad de seguir haciendo visible una enfermedad que porque sea minoritaria no puede ser menos importante.

Gracias a todas las familias que se una manera o otra siguen en la lucha y gracias a nuestro@s chicos y chicas que cada día nos ejemplo de superación.

Un saludo afectuoso.

Manuel A. Reinoso

¿QUÉ ES AEFA-KABUKI?

Generalidades

AEFA-Kabuki son las siglas de Asociación Española de Familiares y Afectados por Síndrome de Kabuki.

Es una asociación sin ánimo de lucro.

La asociación se constituyó formalmente el 15 de septiembre de 2017, fecha en la que el Ministerio del Interior resuelve la inscripción de la entidad ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE FAMILIARES Y AFECTADOS POR SÍNDROME DE KABUKI (AEFA-KABUKI) en el Registro Nacional de Asociaciones, Sección 1ª, Número Nacional 613975.

AEFA-kabuki es socio de pleno derecho de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).

En el 2022, la entidad ha conseguido un reto, por el que ha estado trabajando en los últimos años, ha sido declarada entidad de Utilidad Pública.

AEFA-Kabuki finalizó el 2022 con 59 socios.

AEFA-Kabuki colabora estrechamente con profesionales médicos de diferentes especialidades y hospitales, de las distintas comunidades autónomas.

Ámbito geográfico

AEFA-Kabuki tiene como ámbito territorial todo el territorio español.

Ámbito de actuación / atención

AEFA-KABUKI desarrolla sus actividades en todo el territorio español de forma prioritaria, sin quedar excluida la posibilidad de realizar las actividades que se considere adecuada o necesaria y que sean aprobadas por la junta directiva y asamblea de socios en lugares fuera del territorio español.

Estructura organizativa

La Asociación está representada y gestionada por la Junta Directiva, formada por padres y madres de hijos/as afectados/as por SK.

Todos los miembros de la Junta Directiva son voluntarios y ejercen el cargo de forma altruista y gratuita.

El organigrama funcional de AEFA-Kabuki y los miembros de la Junta Directiva se adjuntan al final de la memoria.

Datos identificativos

Denominación o Razón social: Asociación Española de Familiares y Afectados por Síndrome de Kabuki

Nombre corto: AEFA-KABUKI

Número de Identificación Fiscal (CIF): G67047530

Domicilio social: Calle Valdebernardo Nº 43, 1ºB. 28030 MADRID (MADRID)

Inscrita en el Registro Nacional de Asociaciones: Sección 1ª, Número Nacional 613975.

Inscrita en el Registro de Asociaciones del Ayuntamiento de Madrid



Datos de contacto

E-mail: sindromekabuki@gmail.com - info@sindromekabuki.es

Web: www.sindromekabuki.es

Tlf: + 34 623 38 22 32 / +34 654 54 36 71

Presencia en las redes sociales

Facebook: [asociación de afectados y familiares Kabuki](#) - [@aefakabuki](#)

Twitter: [@aefakabuki](#)

Instagram: [@aefakabuki](#)

Youtube: [AEFA KABUKI - YouTube](#)

¿QUIÉNES FORMAN AEFA-KABUKI?

AEFA-KABUKI está formada por un conjunto de padres/madres y familiares de afectados por S. Kabuki que se han unido para formar una gran familia y compartir experiencias, inquietudes, conocimiento; buscar respuestas a las muchas dudas que surgen **en el momento de diagnóstico y en el día a día; para apoyarnos y ayudarnos, para dar visibilidad a este Síndrome, que forma parte** de las conocidas como enfermedades poco frecuentes o raras, en la sociedad en general y en el ámbito psico-socio-sanitario en particular.

OBJETIVOS

- ✓ Promocionar y coordinar el intercambio de conocimientos e información entre los afectados, sus familiares y su entorno.
- ✓ Sensibilización de la opinión pública y de los organismos e instituciones tanto nacionales, como internacionales.
- ✓ Proporcionar apoyo material y emocional a los miembros de la asociación.
- ✓ Participar y/o llevar a cabo acciones encaminadas a mejorar la calidad de vida y el bienestar de las personas afectadas por el Síndrome de Kabuki y sus familias.
- ✓ Fomentar la investigación del Síndrome de Kabuki, así como promover los estudios que se consideren necesarios en relación a la enfermedad.
- ✓ Recaudación de fondos para financiar la investigación sobre el Síndrome de Kabuki.
- ✓ Favorecer la integración de los afectados por S. de Kabuki en la sociedad y a que éstos tengan una vida plena; en la que sean los propios afectados lo que pongan sus límites y le vengán impuestos por la sociedad
- ✓ Colaborar con entidades o sociedades científicas que se dediquen a la consecución de fines similares.

ACTIVIDADES

A. Formación a especialistas.

6º Jornada médica anual sobre el Síndrome de Kabuki

La organización del seminario contó con la colaboración de la Dra. Encarna Guillén.

El seminario estaba dirigido a profesionales socio-sanitarios, educadores, cuidadores, pacientes y familiares. Se desarrolló en el “Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca” de Murcia, fue público y gratuito.

Las ponencias e intervenciones de los profesionales abarcaron temas muy interesantes desde el punto de vista terapéutico como para el día a día de las familias. A continuación se muestran los títulos de las ponencias y el profesional que la desarrolló.

- **S. Kabuki en España y a nivel internacional**

Dra. Verónica Seidel.

H. Gregorio Marañón. Madrid

- **Aspectos traumatológicos**

Dr. César Salcedo.

CSUR Displasias. ERN BOND HCUVA. UMU. IMIB. Murcia

- **Perspectiva endocrinológica. Papel de la GH**

Dr. Pepe Martos.

S. Endocrinología Infantil. ERN BOND. HCUVA. Murcia

- **Manifestaciones cardiológicas**

Dr. Moisés Sorli.

S. Cardiología-HCUVA. Murcia

- **Epilepsia, TEA y otros problemas neurológicos.**

Dra. Helena Alarcón.

S. Neuropediatría. HCUVA. Murcia

- **Plan de seguimiento y transición a la vida adulta**

Dra. Anna Ma Cueto.

H. Vall d'Hebron. Barcelona

- **Abordaje desde el punto de vista pedagógico**

Ana Ballesta Cervantes.

Dirección Técnica Centro Día ASSIDO.

- **Testimonios: La vida con S. Kabuki**

Sras. Ana Bravo y María Sánchez



El programa completo se adjunta al final de la memoria.

B. Grupos de ayuda mutua (GAM)



En 2022 se continuó el proyecto GAM iniciado en 2019, cuyo objetivo es crear un espacio de encuentro entre iguales, en el que, siempre de forma confidencial por parte de los participantes, se exponen y comparten sentimientos, frustraciones, experiencias, vivencias, preocupaciones u otro tema que el asistente necesite abordar, siempre bajo la supervisión y guía de un profesional –psicólogo experto.

Este proyecto está destinado a las personas con S. kabuki, a sus padres y a los hermanos, realizándose sesiones específicas para cada grupo, y dentro de un grupo de iguales, se considera su diferente edad madurativa y/o necesidades.

Además, en 2022, se ha dado la oportunidad a familias, con algún miembro con S. Kabuki, que no están asociadas a unirse a las sesiones GAM.

El proyecto es liderado por Sandra Álvarez-Rementería, psicóloga especializada en enfermedades poco frecuentes.



Los diferentes grupos se unen una vez al mes, en modalidad online.

C. Seminario Online: Educación y fiscalidad en personas con discapacidad.

AEFA-KABUKI organizó un seminario impartido por expertos sobre temas tan necesarios de abordar como es el ámbito educativo, itinerario educativo, fiscalidad y ayudas.

Los temas específicos que se abordaron fueron:

- ❖ Necesidades Educativas Especiales: desde educación infantil hasta la universidad (formación profesional – ocupacional).
Enrique Pérez Aguila. Jefe del Dpto. de Orientación del IES Francisco Ayala
- ❖ Ayudas fiscales para las personas con discapacidad
Jesús Antonio Moure Pérez. Abogado, asesor y conferenciante.

El seminario fue gratuito y se pudieron resolver todas las preguntas que las familias formularon.

D. Mesa redonda web: Logopedia en Enfermedades raras

Con motivo del Día Mundial de las enfermedades raras (28 de febrero) el Colegio de Logopedas de la Comunidad de Madrid organizó una mesa redonda en formato online sobre la importancia de la figura del logopeda en las EERR o poco frecuentes.

AEFA-Kabuki fue invitada a participar en la mesa



redonda, para dialogar sobre la importancia y la necesidad de la logopedia en el Síndrome de Kabuki y otras enfermedades raras, así como el gran desconocimiento de lo que aporta el trabajo de los profesionales de la logopedia en la calidad de vida de personas con enfermedades raras.

Fue un evento gratuito para quién quisiera asistir y saber más sobre las enfermedades raras y el tratamiento logopédico y sus beneficios. Se adjunta programa completo al final de la memoria.



E. Curso Discapacidad y dependencia: Orientación al conocimiento de las Enfermedades Raras

El Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (Creer), organizó el *Curso «Discapacidad y dependencia: orientación al conocimiento de las Enfermedades Raras»* en Burgos, los días 7 y 8 de junio.

Dirigido a profesionales de los equipos de valoración de la discapacidad y la dependencia de las Comunidades Autónomas, cuyo objetivo fue contribuir a mejorar la actualización del conocimiento, la localización de recursos e información y favorecer la sensibilización y el interés



hacia las Enfermedades Raras, favoreciendo la comunicación entre profesionales de distintos territorios y compartir criterios y opiniones.

AEFA-Kabuki fue invitada a este evento y estuvo representada por el vicepresidente, Manuel Antonio Reinoso, quien dio a conocer nuestra asociación, visibilizó el Síndrome de Kabuki y también visibilizó la repercusión que puede tener una valoración de la discapacidad no adecuada en el desarrollo y calidad de vida de los afectados. Se adjunta el programa entero al final de la memoria.

D. Reunión de familias Kabuki.

Las “familias Kabuki”, tanto socias como no socias, se reunieron el 22 de octubre, en Murcia.

Las actividades se realizaron, entre otros sitios, en el Centro Cultural Las Claras del Mar Menor, en Los Alcazares (Murcia).

Se realizó un taller de arteterapia y colorterapia para los niños asistentes, tanto niños con S. Kabuki, como hermanos u otros niños que se unieron a los talleres.



También se realizó un extraordinario taller de cajón flamenco, en el que Pepe Abellán nos demostró el poder de la música como terapia, además de diversión; y en el que, bajo la instrucciones de Pepe se trabajó la psicomotricidad, atención y coordinación, en una atmosfera divertida, distendida. Este taller estaba dirigido a niños y adultos, lo que permite favorecer, la inclusión, autoestima, confianza y sentirse entre iguales.

Y como final del día, todos los asistentes disfrutaron de un musical, en que entonaron la canción de los niños Kabuki, titulada "Un mismo sol".



Además, todas las familias tuvieron la oportunidad de disfrutar de la ciudad, realizando una ruta en tren turístico

Y para las madres, padres y asistentes adultos, contamos con un taller presencial de orientación en el manejo del estrés, gestión de conflictos, resiliencia impartido por la psicóloga de la asociación. Además de realización de "role play" que nos permitieron conocernos mejor y dar rienda suelta a nuestras sensaciones y sentimientos, compartiendo experiencias e inquietudes del día a día en convivencia con un niñ@ o adolescente con S. Kabuki.



Fue una jornada muy emotiva, donde mayores y menores disfrutamos mucho juntos. La reunión estuvo abierta a todo el público que quiso participar (familias con personas con S. Kabuki asociados y no asociados a AEFA-Kabuki, amigos de los niños Kabuki, amigos de las familias...).

Este evento fue muy satisfactorio, tanto en cuanto al número de participantes como en cuanto a los objetivos conseguidos: compartir espacio, vivencias, crear vínculos y empatía, inclusión de los niños kabuki y sus familias.

E. Divulgar, visibilizar y concienciar sobre el Síndrome de Kabuki

E.1. Presencia en medios de comunicación

PRENSA

Con motivo de la celebración de la 6ª Jornada Médica del Síndrome de Kabuki en Murcia y coincidiendo con el Día internacional del S. Kabuki, la prensa digital local se hizo eco: el periódico digital de la Región de Murcia LA VERDAD publicó “Investigación para los niños con síndrome de Kabuki” dando visibilidad al S.K y pidiendo investigación.



La Opinión de Murcia publicó “Encuentro de familias con Síndrome de Kabuki”.

Ese mismo día, a nivel nacional, el periódico digital PrensaSocial publicaron el artículo “Síndrome de Kabuki, proyecto a la discapacidad sensorial” donde se habla sobre la enfermedad, síntomas y tratamiento.

<https://prensasocial.es/sindrome-de-kabuki-proyecto-a-la-discapacidad-sensorial/>
<https://prensasocial.es/sindrome-de-kabuki-proyecto-a-la-discapacidad-sensorial/>

Boletín Kabuki News ¡NOVEDAD!

Este año hemos iniciado el boletín de noticias de nuestra asociación, donde se encuentra información y recursos sobre el síndrome de kabuki; y se le da la bienvenida a nuevos/as socios/as y se celebran los hitos de nuestros/as Súper Kabukis.



E.2. Día internacional del Síndrome de Kabuki

En el día internacional del S. Kabuki, no podía faltar la distribución de **Lazos verdes**, que es la representación utilizada a nivel internacional para el Síndrome de Kabuki.



Dando continuidad a la actividad iniciada en 2018, las socias y socios, colaboradoras y colaboradores de AEFA-Kabuki repartieron gratuitamente lazos verdes en sus centros de trabajo, profesionales socio-sanitarios, colegios y centros educativos, centros de actividades extraescolares y deportivos, entre otros lugares, con el fin de contribuir a la concienciación

del Síndrome de Kabuki. En aquellos casos en los que se era adecuado, se entregaba un folleto informativo del Síndrome y sus patologías y de la misión, visión y valor de la Asociación.

AEFA-Kabuki se unió a las actividades de divulgación y sensibilización organizadas en numerosos países con motivo del día internacional de S. Kabuki.

Además, en varios colegios de diferentes comunidades autónomas se hicieron actividades relacionadas con la concienciación con el S. Kabuki.



E.3. Mañana Super Kabuki: Jornada visibilizando a los Kabukis y fomento del asociacionismo

Con el fin de fomentar el asociacionismo entre las familias con algún miembro con S. Kabuki y que aún no son socios, para hacerles ver la importancia de aunar fuerzas para mejorar la calidad de vida de los afectados y familiares, y también lo importante que es para las personas afectadas por S. Kabuki participar en actividades con iguales y la repercusión positiva que esto tiene en el afectado y sus familias; se organizó una actividad lúdica, en la que se realizaron las siguientes actividades:



- ❖ Terapia asistida con animales: a cargo de terapeutas caninos de la Fundación Canis Majoris. Se trabajó diferentes dimensiones como la física y motora, emocional, cognitiva, conductual y relacional. Así como, la vinculación, responsabilidad, afectividad niño/a-animal.



- ❖ Taller de Jardinería/Naturaleza: con la colaboración del personal de la floristería Viveros Hermanos Silvosa. Se utilizó la jardinería para fomentar la inclusión, tolerancia a la diversidad entre personas y mejora de la psicomotricidad.



Con estas actividades se consigue crear espacios de convivencia (afectados, socios, no socios y otras familias en general) mediante actividades lúdicas permite crear buen clima, y mejorar la sociabilización de los afectados; a la vez que favorece la empatía y normalización de sus diferencias (físicas, de comportamiento, etc) e inclusión en la sociedad.



Y después de unas semanas, los niñ@s que participaron en el taller de jardinería vieron el resultado de su siembra.

F. Servicio información y orientación

En 2022, a través del buzón de correo electrónico de la página web de la asociación se han atendido 16 consultas relacionadas con temas sociales y / o médicos de familias que acaban de recibir un diagnóstico de S. Kabuki o que se enfrenta a alguna nueva circunstancia de la evolución de la persona con S. Kabuki.

G. Ayudas y subvenciones obtenidas

AEFA-Kabuki en 2022 se presentó a varias convocatorias de ayuda y/o subvenciones de carácter público o privado.

Los proyectos presentados a las diferentes convocatorias estaban vinculados a un proyecto principal o general denominado APOYANDO AL DESARROLLO DE LOS KABUKI y cuyo objetivo general es mejorar la calidad de vida de los afectados por Síndrome de Kabuki y sus familias, y así favorecer que los afectados tengan una vida plena y satisfactoria.

AEFA-Kabuki obtuvo una resolución favorable en las siguientes convocatorias:

- ✓ Fondos FEDER de solidaridad con sus asociados, de FEDER.

Ayuda destinada a contribuir a un diagnóstico temprano del Síndrome de Kabuki en todas las provincias y Comunidades Autónomas del territorio español. Para ello, se realizaron las 6ª Jornadas Médicas del Síndrome de Kabuki en Murcia, para dar a conocer la enfermedad al mayor número de profesionales sanitarios y así conseguir un mayor número de diagnosticados/as de manera correcta y temprana.

También se destinó financiación a la reunión familiar y gastos ordinarios para el correcto funcionamiento de la asociación.

- ✓ III Programa Impulso, de Mutua madrileña – FEDER

Ayuda destinada a cofinanciar tratamiento, elementos de ayuda y terapias complementarias que favorecen una evolución y desarrollo positivo del afectado, y recomendados por especialistas, pero no cubiertos por el sistema nacional de salud o servicios sociales.

- ✓ Fomento del asociacionismo, de Junta Municipal Distrito Moratalaz

Destinado a visibilizar la asociación, el S. kabuki, y también trasladar a la sociedad la importancia y necesidad de las asociaciones y su labor; y por tanto, de promocionar el asociacionismo como parte fundamental para que la sociedad conozca la realidad de este síndrome y de las familias con algún miembro que lo tiene; y las implicaciones sociales, educativas y médicas.

Y también, avivar y mantener el espíritu de grupo de pertenencia entre las familias socias.

- ✓ Programa Santander Social Tech, Fundación Santander

Destinado a apoyar la digitalización del tercer sector, facilitando que las organizaciones sociales aprovechen las oportunidades que ofrece la transformación digital para mejorar el impacto y la eficiencia de sus acciones.

Se ha realizado las dos primeras fases (estamos a la espera de que se apruebe la tercera fase):

- Fase 1: Talleres Santander Social Tech ->Formación *online* con el objetivo de adquirir habilidades y competencias digitales para mejorar su comunicación, capacitación de fondos y gestión interna.

ESTADOS FINANCIEROS

CUENTA DE PERDIDAS y GANANCIAS

Empresa

7092

ASOC. SINDROME KABUKI

Fecha

29-03-23

Condiciones

PERIODO : 01-01-22 / 31-12-22; PERIODO N-1 : 01-01-21 / 31-12-21; EMPRESA N-1 : 7091 - ASOC. SINDROME KABUKI

ContaPlus

Página

1

D E B E

GASTOS

A) GASTOS DEL EJERCICIO

8. Gastos de personal

a) Sueldos, salarios y asimilados

b) Cargas sociales

9. Otros gastos de la actividad

a) Servicios exteriores

b) Tributos

c) Pérdidas, deterioro y variación de provisiones por operaciones comerciales

d) Otros gastos de gestión corriente

12. Otros resultados

A.1) EXCEDENTE DE LA ACTIVIDAD

A.3) EXCEDENTE ANTES DE IMPUESTOS

A.4) BENEFICIO DEL EJERCICIO PROCEDENTE DE OPERACIONES CONTINUADAS

A.5) EXCEDENTE DEL EJERCICIO

2

H A B E R

INGRESOS

INGRESOS DEL EJERCICIO

1. Ingresos de la actividad propia

a) Cuotas de asociados y afiliados

c) Ingresos de promociones, patrocinadores y colaboraciones

7. Otros ingresos de la actividad

b) Subvenciones de explotación incorporadas al resultado del ejercicio

A.1) PÉRDIDA DE EXPLOTACIÓN

A.3) RESULTADO ANTES DE IMPUESTOS (PÉRDIDAS)

A.4) PÉRDIDA DEL EJERCICIO PROCEDENTE DE OPERACIONES CONTINUADAS

A.5) RESULTADO DEL EJERCICIO (PÉRDIDAS)

EJERCICIO 22

27.700,82

27.700,82

5.683,04

4.219,55

4.219,55

1.463,49

1.463,49

22.017,78

15.065,96

3.392,39

0,00

236,72

128,71

5.165,66

0,00

6.142,48

40,82

40,82

6.911,00

6.911,00

0,00

0,00

0,00

0,00

0,00

0,00

0,00

EJERCICIO 22

11.939,88

11.939,88

11.963,95

7.574,60

7.574,60

4.389,35

4.389,35

-24,07

-24,07

-24,07

15.760,94

15.760,94

15.760,94

15.760,94

BALANCE DE SITUACION							
Empresa							
7092							
ASOC. SINDROME KABUKI							
Fecha							
29-03-23							
Condiciones							
PERIODO : 01-01-22 / 31-12-22; PERIODO N-1 : 01-01-21 / 31-12-21; EMPRESA N-1 : 7091 - ASOC. SINDROME KABUKI							
ContaPlus							
Página							
1							
A C T I V O							EJERCICIO 22
-----							-----
B) ACTIVO CORRIENTE							
vii. Efectivo y otros activos líquidos equivalentes							24.138,20
				1. Tesorería			24.138,20
					572. Bancos e instituciones de crédito c/c vista, euros		24.138,20
TOTAL ACTIVO (A+B)							24.138,20
BALANCE DE SITUACION							
Empresa							
7092							
ASOC. SINDROME KABUKI							
Fecha							
29-03-23							
Condiciones							
PERIODO : 01-01-22 / 31-12-22; PERIODO N-1 : 01-01-21 / 31-12-21; EMPRESA N-1 : 7091 - ASOC. SINDROME KABUKI							
ContaPlus							
Página							
2							
PATRIMONIO NETO Y PASIVO							EJERCICIO 22
-----							-----
A) PATRIMONIO NETO							
A-1) Fondos propios							21.716,21
				II. Reservas			21.716,21
					2. Otras reservas		27.371,44
						113. Reservas voluntarias	27.371,44
				III. Excedentes de ejercicios anteriores			10.105,71
				IV. Excedente del ejercicio		120. Remanente	10.105,71
						129. Resultado del ejercicio	-15.760,94
C) PASIVO CORRIENTE							
V. Acreedores comerciales y otras cuentas a pagar							2.421,99
				3. Otros acreedores			2.421,99
					410. Acreedores por prestaciones de servicios		1.867,40
					412. Cuotas otras entidades		-86,60
				4. Personal (remuneraciones pendientes de pago)			1.954,00
					465. Remuneraciones pendientes de pago		144,68
				6. Otras deudas con las Administraciones Públicas			144,68
					4751. Hacienda Pública, acreedora por retenciones practicadas		409,91
					476. Organismos de la Seguridad Social, acreedores		190,58
TOTAL PATRIMONIO NETO Y PASIVO							24.138,20

COMPROMISO DE AEFA-KABUKI

- ✓ Divulgar la existencia del Síndrome de Kabuki entre profesionales sanitarios (pediatras atención primaria, especialistas, terapeutas, enfermeras...).
- ✓ Promover la colaboración entre especialistas que atienden a pacientes afectados por este Síndrome.
- ✓ Promover la organización de jornadas, debates, conferencias, charlas divulgativas, reuniones y talleres.
- ✓ Promover obras sociales a favor de los afectados y/o sus familias.
- ✓ Que ninguna familia de afectado se sienta desamparada y “perdida”. Ofrecer información, orientación y apoyo a las personas con SK y sus familias.
- ✓ Establecer alianzas y/o convenios de colaboración con cualquier otra entidad o sociedad científica que se dediquen a la consecución de fines similares.

HISTORIA DE AEFA-KABUKI

La asociación AEFA-Kabuki nació por iniciativa de 3 mamás, con hijos con Síndrome de Kabuki (SK), residentes en Madrid y cuyos hijos son diagnosticados de esta enfermedad por el mismo especialista (genetista clínico) y de una forma contemporánea.

Este especialista anima a estas mamás a contactar con otras familias afectadas y constituir una asociación.

Estas mamás, con mucha ilusión y queriendo ayudarse a sí mismas, a sus familias y a otras familias en situación similar, deciden informarse y dar los primeros pasos para la creación de la asociación.

Con la ayuda incondicional de Miriam, técnico de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), contactan con todas las familias afectadas por SK que FEDER conoce y organizan la primera reunión de “familias Kabuki”.

La reunión tuvo lugar el 28 de octubre de 2016, en Madrid, con participación de familias de Asturias, Barcelona, Bilbao y Madrid, entre otras ciudades.

La reunión fue un éxito, a nivel emotivo y personal, y se puso de manifiesto la necesidad e importancia de tener una asociación para hacer visible la enfermedad y su repercusión en el entorno social, económico y familiar. Aquella reunión finalizó con un profundo sentimiento de identificación de cada familia con las demás, a pesar de ser la primera vez que se veían, compartían e intercambiaban vivencias; con la sensación de falta de tiempo para compartir experiencias, ilusiones y dificultades; para apoyarse, y con el firme propósito de CREAR UNA ASOCIACIÓN y empezar a movilizarse por sus hijos.



En septiembre de 2017 la asociación se crea con el nombre Asociación Española de Familiares y Afectados por Síndrome de Kabuki (AEFA-Kabuki) y se inscribe en el Registro Nacional de Asociaciones.

En junio de 2018 AEFA-Kabuki es admitida como socio / miembro de FEDER.

En 2019 AEFA-Kabuki pasa a ser socio de pleno derecho de FEDER

En la actualidad AEFA-Kabuki tiene 58 socios y colabora estrechamente con varios profesionales médicos de diferentes especialidades y de distintos hospitales.

¿QUÉ ES EL SÍNDROME KABUKI?

El Síndrome Kabuki es un trastorno genético raro que provoca anomalías congénitas múltiples y en diferente grado.

Afecta a 1 entre 32.000 nacidos vivos, aunque estudios sucesivos estiman que está infra-diagnosticado y podría llegar a afectar a 1 de cada 10.000 nacidos vivos. Ocurre igualmente en hombres que en mujeres.

Está causado por mutaciones en los genes KMT2D y/o KDM6A, que controlan la síntesis de enzimas implicadas en el desarrollo y funcionamiento de diversos órganos.



El nombre de KABUKI se debe a la similitud de los rasgos faciales de los afectados con el maquillaje facial utilizado en el teatro tradicional japonés, denominado Kabuki.

Los rasgos faciales típicos son: ojos grandes, pestañas largas y pobladas, cejas arqueadas, punta de la nariz plana y orejas prominentes y de implantación baja.



En general, los afectados por este síndrome presentan hipotonía, retraso en el crecimiento postnatal, retraso en el desarrollo y dificultades de aprendizaje de leve a moderadas.



Además de estas manifestaciones clínicas, los pacientes pueden presentar: cardiopatías, anomalías genitourinarias, trastornos madurativos, intestinales o inmunológicos; anomalías endocrinológicas, malformaciones en el paladar, hipermovilidad o hiperlaxitud en las articulaciones, dentición anormal; anomalías oftalmológicas, propensión a las otitis, problemas de alimentación, dedos cortos y persistencia de las yemas de los dedos; trastornos del comportamiento.

Los pacientes pueden presentar varias de las manifestaciones clínicas, pero no es habitual que un mismo paciente presente todas.

Para más información, consulta nuestra web www.sindromekabuki.es

Agradecimientos

La Asociación Española de Familiares y Afectados por Síndrome de Kabuki (AEFA-Kabuki), por medio de la presente, quiere expresar su agradecimiento a:

A las instituciones públicas y privadas que con su financiación han hecho posible que AEFA-Kabuki lleve a cabo diferentes actividades con la finalidad de fomentar el asociacionismo y/o mejorar la calidad de vida de las familias y afectados por síndrome de kabuki, visibilizar el S. Kabuki entre profesionales socio-sanitarios y con ello favorecer un diagnóstico temprano y seguimiento médico adecuados: Mutua Madrileña, JMD Moratalaz, FEDER, Fundación Santander, Comunidad de Madrid, Ayuntamiento de Los Alcazares.

A los que han contribuido a visibilizar el S. Kabuki y la asociación, y a recaudar fondos para asociación cediéndonos sus espacios como el Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca y el Centro Cultural Las Claras del Mar Menor . A los terapeutas caninos de la Fundación Canis Majoris, personal de la floristería Viveros Hermanos Silvosa, Pepe Abellán. A todas vosotras y vosotros, GRACIAS, GRACIAS Y MAS GRACIAS por dedicar minutos, horas y más horas a contribuir a que la asociación pueda realizar actividades, por confiar sin conocernos, y, sobre todo, por mejorar la calidad de vida de nuestros SuperKabukis.

A todas aquellas personas del ámbito socio-sanitario que, compartiendo su conocimiento y experiencia han contribuido a la divulgación del Síndrome y a que las familias conozcamos y aprendamos más sobre el mismo, y por extensión, sobre nuestros niños; y con ello propiciar el mejor tratamiento adaptado a cada uno de nuestras niñas y niños para mejorar su calidad de vida y favorecer su integración en la sociedad y que tengan una vida plena.

A los amigos, conocidos, amigos de amigos, conocidos de amigos, colegas de otras asociaciones y a todas y todos los que, de una forma u otra, de forma regular o puntual han puesto su granito para que AEFA-Kabuki y sus proyectos salgan adelante.

ANEXOS



Esquema Organización interna AEFA-Kabuki

ORG-INT-01_v02



JUNTA DIRECTIVA:

Presidente: M^a PILAR LUCERO PERDONES

Vicepresidente: MANUEL ANTONIO REINOSO SIMON

Tesorero: CARLOS ALVAREZ BALLESTEROS

Secretaria: AIDA CECILIA RAMIREZ GOMEZ

Vocales: JAVIER HERNANDO MENDIVIL Y SUSANA RUMBO TOREZANO



Inscripción gratuita en: Sindromekabuki@gmail.com

Fecha límite inscripción: 19 octubre 2022

PLAZAS LIMITADAS. Inscríbete [AQUI](#)

¿Cómo llegar desde Murcia?

Autobús: líneas 13 y 26

En coche: 11 min (8,7 km) por A-30 y Av. Primero de Mayo/N-301



Comité organizador:

Asociación Española de Familiares y Afectados por Síndrome de Kabuki (AEFA-KABUKI)
www.sindromekabuki.es

Sección Genética Médica. Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca. IMIB-Arrixaca. Universidad de Murcia. CIBERER-ISCIIII. ERN-BOND.

Dra. María J. Ballesta Martínez
Dra. María J. Sánchez Soler
Dra. Ana Teresa Serrano Antón
Dra. Lidya Rodríguez Peña
Dra. Marta Domínguez
Dra. Pilar Lucero
Presidenta: Dra. Encarna Guillén Navarro

Comité científico:

Dra. Encarna Guillén Navarro
Dra. Anna María Cueto
Dra. Verónica Seidel

Entidades colaboradoras: Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca. Servicio Murciano de Salud. IMIB-Arrixaca. Fundación para la Formación e Investigación Sanitaria (FFIS). Universidad de Murcia. ASSIDO. AEGH. CIBERER-ISCIIII

6ª Jornada sobre Síndrome de Kabuki

Fecha: viernes, 21 de octubre de 2022.

Lugar: Salón de Actos del Pabellón Docente del Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca (PUVA). Ctra. Madrid-Cartagena, s/n 30120 El Palmar, Murcia.

08:45-9:15 Recepción y entrega de documentación

9:15h-9:30 Bienvenida y presentación de la jornada

Representantes institucionales

Dra. Pilar Lucero (Presidenta AEFA-Kabuki)

Dra. Encarna Guillén (Presidenta Comité Organizador)

9:30h-11:00 Síndrome de Kabuki. Generalidades y actualización

Moderadora: Dra. María J. Ballesta.

S. Genética Médica. HCUVA.IMIB. ERN BOND. Murcia

9:35 – 9:55 **S. Kabuki en España y a nivel internacional**
Dra. Verónica Seidel. H. Gregorio Marañón. Madrid

10:00-10:20 **Aspectos traumatológicos**
Dr. César Salcedo. CSUR Displasias. ERN BOND
HCUVA. UMU. IMIB. Murcia

10:25-10:45 **Perspectiva endocrinológica. Papel de la GH**
Dr. Pepe Martos. S.Endocrinología Infantil.
ERN BOND. HCUVA. Murcia

10:45-11:00 **Preguntas**

11:00 – 11:45 Café

Dirigida a profesionales sanitarios, pacientes y familiares



Objetivos:

Divulgación del Síndrome de Kabuki y actualización de sus aspectos clínicos y genéticos. Networking clínicos, investigadores y familias de la Asociación AEFA-KABUKI.

11:45-13:30 Seguimiento en Síndrome de Kabuki

Moderadora: Dra. M. José Sánchez Soler.

S. Genética Médica. HCUVA. IMIB. ERN BOND. Murcia

- 11:50 – 12:10 **Manifestaciones cardiológicas**
Dr. Moisés Sorli. S. Cardiología-HCUVA. Murcia
- 12.15-12.35 **Epilepsia, TEA y otros problemas neurológicos.**
Dra. Helena Alarcón. S. Neuropediatría. HCUVA. Murcia
- 12.40-13:00 **Plan de seguimiento y transición a la vida adulta**
Dra. Anna Mª Cueto. H. Vall d'Hebron. Barcelona
- 12.50-13:20 **Preguntas**

13:30 – 15:00 Comida

15:00 - 16:30 Aspectos educacionales y sociales de la discapacidad

Moderadoras: Dras. Ana T Serrano y Encarna Guillén.
S. Genética Médica. HCUVA. IMIB. UMU. ERN BOND. Murcia

- 15:00 – 15:20 **Abordaje desde el punto de vista pedagógico**
Ana Ballesta Cervantes. Dirección Técnica Centro Día ASSIDO
- 15:20 - 15.30 **Preguntas**
- 15:30 -16:15 **Testimonios: La vida con S. Kabuki**
Sras. Ana Bravo y María Sánchez

16:00-16:30 Proyectos, conclusiones y cierre de la Jornada

Dra. Pilar Lucero (Presidenta AEFA-Kabuki)



25/02/2022 11:00H

LOGOPEDIA EN ENFERMEDADES RARAS MESA REDONDA WEB



PARTICIPAN

Noelia Orcajada y Doria Peñalver

Logopedas expertas en enfermedades raras

Laura Castro

Colegio Profesional de Logopedas de la
Comunidad de Madrid

Aldha Pozo

Asociación Síndrome 22q11

Cristina Ruiz

Asociación Síndrome X-Frágil de Madrid

Ana María Martínez

Asociación de Lucha contra la Distrofia en
España

Pilar Lucero Perdonés

AEFA Síndrome Kabuki

COORDINAN

**Cristina Horcajo Rebollo y Soraya Valero
Manzanares**

*Gratuita previa inscripción



Curso Discapacidad y dependencia

Orientación al conocimiento de las Enfermedades Raras



7 y 8 de junio - Creer, Burgos



PROGRAMA

#discapacidadydependenciaER

7 JUNIO

- 12:15 Inauguración y bienvenida. Aitor Aparicio García. Director Creer
- 12:30 Aproximación al conocimiento de la situación de la discapacidad en las Enfermedades Raras. Manuel Posada de la Paz. Profesor de Investigación, Instituto de Investigación en Enfermedades Raras. Instituto de Salud Carlos III
- 13:15 Espacio para preguntas
- 13:30 Presentación Orphanet. Portal de Enfermedades Raras. Virginia Corrochano James. Gestión de Proyectos. Orphanet-España / Ciberer
- 14:00 Espacio para preguntas
- 14:30 Pausa descanso
- 16:00 El movimiento asociativo como recurso e instrumento de cambio. Irene Rodríguez Ibáñez. Trabajadora social. Federación Española de Enfermedades Raras (Feder)
- 16:30 Presentación Asociación Española de Familiares y Afectados por síndrome Kabuki (AEFA-Kabuki). Manuel Antonio Reinoso. Vicepresidente AEFA-Kabuki
- 17:00 Testimonio: Experiencia de vida. Ana María Merino y Piedades Gerlin Serrate
- 17:30 Espacio para preguntas
- 18:00 Visita a las instalaciones del Creer

8 JUNIO

- 09:00 Aspectos psicosociales en las Enfermedades Raras. Consecuencias en la salud y en la calidad de vida. Cristina Pérez Vélez. Psicóloga Creer
- 09:45 Espacio para preguntas
- 10:00 Presentación de Buenas prácticas. Guías de Orientación de la valoración de la discapacidad en Enfermedades Raras
- 10:00 Comunidad de Madrid
- Sofía González San Martín. Directora CB 5
 - Pilar Sánchez-Porro Valadés. Médico CB 8
- 10:30 Región de Murcia
- Rafael Rodríguez Román. Técnico Consultor de la Dependencia
- 11:00 Andalucía
- Ricardo Manuel Moreno Ramos. Jefe del Servicio de Valoración y Orientación
- 11:30 Espacio para preguntas
- 12:00 Pausa café
- 12:30 Conferencia de clausura. Valoración del grado de Discapacidad y Dependencia. Contexto actual y perspectiva de futuro. Javier Zugasti Moriones. Director del Centro de Valoración de Discapacidad y Dependencia. Agencia Navarra de Autonomía y Desarrollo de las Personas
- 13:30 Conclusiones y clausura

Salón de Actos Creer

C/ Bernardino Obregón, 24 09001 Burgos

Tel.: 947 253 950

www.creenfermedadesraras.es / info@creenfermedadesraras.es



