

*Somos diferentes
Somos iguales*



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

MEMORIA 2024

Generalidades.....	4
Ámbito geográfico.....	4
Ámbito de actuación / atención	4
Estructura organizativa	4
Datos identificativos.....	4
Datos de contacto	5
Presencia en las redes sociales.....	5
¿QUIÉNES FORMAN AEFA-KABUKI?.....	5
OBJETIVOS.....	5
COMPROMISO DE AEFA-KABUKI.....	6
ACTIVIDADES	7
A. Acompañamiento y apoyo emocional grupal	7
B. Formación a especialistas: Jornada monográfica S. Kabuki	7
C. Colaboración en proyecto internacional Kabuki Count (Contaje Kabuki)	8
D. Respiro familiar	9
E. Convivencia de familias Kabuki.....	9
F. Taller “El papel de las familias en la educación afectivo-sexual de personas con Síndrome de Kabuki”	10
G. Risoterapia	11
H. Taller equinoterapia	12
I. Taller de coaching para padres y familiares de personas con S. Kabuki	12
J. Taller de trabajo en Burgos.....	12
Divulgar, visibilizar y concienciar sobre el Síndrome de Kabuki	13
D.1. Primer libro autobiográfico sobre Síndrome de Kabuki.	13
D.2. Día internacional del Síndrome de Kabuki.....	14
D.3. Subida Calzada Mallona	15
Servicio información y orientación.....	16
Ayudas y subvenciones.....	16
ESTADOS FINANCIEROS	18
Balance de situación	18
Cuenta de resultados.....	20
HISTORIA DE AEFA-KABUKI	21
¿QUÉ ES EL SÍNDROME KABUKI?.....	22
Agradecimientos.....	23

ANEXOS.....26

¿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).

Desde el 2022, somos una asociación de utilidad pública, que conlleva ciertas ventajas como:

- Disponer de una asistencia jurídica gratuita (salvo excepciones).
- A la hora de presentar la candidatura a una subvención, suele ser un criterio de valoración, permitiendo obtener una mejor puntuación final.
- Poder deducirse las cuotas de socios o donantes en el Impuesto de Sociedades o IRPF.
- Poder acogerse a las exenciones y beneficios fiscales definidas (principalmente) por la Ley 49/2002.
- Poder utilizar la mención “Declarada de Utilidad Pública” en los documentos que deseen.

AEFA-Kabuki colabora estrechamente con varios profesionales médicos de diferentes especialidades y de distintos hospitales.

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](#)

X (antes 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 vengan impuestos por la sociedad
- ✓ Colaborar con entidades o sociedades científicas que se dediquen a la consecución de fines similares.

COMPROMISO DE AEFA-KABUKI

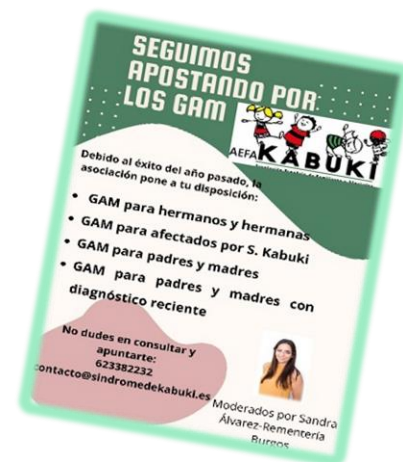
- ✓ Divulgar la existencia del Síndrome de Kabuki entre profesionales sanitarios (pediatras atención primaria, especialistas, terapeutas, enfermeras...).
- ✓ Promover la colaboración entre especialistas que atienden a pacientes afectados por este Síndrome.
- ✓ Promover la organización de jornadas, debates, 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.

ACTIVIDADES

A. Acompañamiento y apoyo emocional grupal

En 2024 se continuó y consolidó el proyecto GAM iniciado en 2019 y con el objetivo de ofrecer a las personas con Síndrome de Kabuki y sus familias un espacio de encuentro entre iguales en el que exponer y compartir de forma confidencial y en un ambiente repleto de empatía sentimientos, frustraciones, experiencias, vivencias, preocupaciones u otro tema que el asistente necesite abordar.

Las sesiones GAM son realizadas en grupos homogéneos, creados según el criterio profesional de la psicóloga. Los diferentes grupos se reúnen todos los meses, una vez al mes y en modalidad online.



También se ha continuado con el taller de hermanos: dirigido a hermanos y hermanas de personas con S. Kabuki para trabajar los aspectos emocionales que conllevan gestionar la convivencia en el hogar.

Además, en 2024 se ha abierto un nuevo grupo de apoyo emocional para papás y mamás que acaban de recibir el diagnóstico.

Al igual que en años anteriores, la asociación ofreció la posibilidad de unirse a los GAM a personas con S. kabuki o familias con algún miembro con S. Kabuki aunque no estén asociados.

Todas las sesiones GAM cuentan con la colaboración para su dinamización de Sandra Álvarez-Rementería, psicóloga especializada en enfermedades poco frecuentes.

B. Formación a especialistas: Jornada monográfica S. Kabuki

7ª Jornada médica sobre el Síndrome de Kabuki

Con la colaboración de Dra. Irene Lázaro y Dra. Anna Cueto se ha realizado una jornada medica formativa dirigida a profesionales socio-sanitarios, educadores, cuidadores, pacientes y familiares. Se desarrolló en el "Hospital Universitario 12 de Octubre" de Madrid. La jornada estuvo abierta al público y fue gratuita para todos los asistentes.

A esta jornada tuvimos el placer de acoger a una familia de Portugal que se desplazó desde Lisboa (Portugal) expresamente para asistir a las jornadas dado que en Portugal no existe ningún evento similar.

Las ponencias e intervenciones de los profesionales abarcaron temas muy interesantes desde el punto de vista terapéutico y para el día a día de las familias. A continuación, se muestran los títulos de las ponencias. El programa completo se adjunta al final de la memoria.

- **Diagnóstico clínico y molecular del síndrome de Kabuki**

- ✓ *Pasado, presente y futuro del Síndrome de Kabuki*
- ✓ *Aproximaciones moleculares (NGS) para el diagnóstico genético del Síndrome de Kabuki*

- **Manifestaciones clínicas en el síndrome Kabuki**

- ✓ *Comprendiendo el Síndrome de Kabuki: Impacto en el Neurodesarrollo y Estrategias para el Apoyo Familiar*
- ✓ *Síndrome de Kabuki: un enigma de inmunodeficiencia y autoinmunidad*

- **Seguimiento y etapa adulta de los pacientes con síndrome de Kabuki**
 - ✓ *Seguimiento y perspectivas de futuro en el Síndrome de Kabuki. Endocrinología Infantil.*
 - ✓ *Nos hacemos mayores: Transición a la vida adulta de los pacientes con Síndrome de Kabuki.*

C. Colaboración en proyecto internacional Kabuki Count (Contaje Kabuki)

En 2024, AEFA Kabuki ha colaborado estrechamente con “Kabuki Syndrome Foundation” (Fundación Síndrome Kabuki) con razón social en Illinois (EEUU) en la elaboración de un registro para el contaje de personas con Síndrome kabuki a nivel mundial.



En el marco de esta colaboración, representantes de AEFA Kabuki asistieron al congreso internacional organizado por “Kabuki Syndrome Foundation” en colaboración con el Centro de Enfermedades Raras de Manchester (MRCC) y que tuvo lugar en Manchester.

Jornada informativa sobre el síndrome de Kabuki – Marzo de 2024



Rare Disease Research UK.
Epigenomics of Rare Disorders - EpiGenRare

NIHR | Manchester Biomedical Research Centre



Para más información, pincha en este link:

[Jornada internacional Síndrome Kabuki \(Manchester 2024\)](#)

D. Respiro familiar



Los niños y adolescentes con Síndrome de Kabuki y sus hermanos en la misma franja de edad disfrutaron de una semana de campamento o colonias en Asturias (Potes).

Esto días de vacaciones y actividades dirigidas les brindaron una oportunidad de crecimiento personal, de potenciar su autonomía y autoestima en un espacio de confianza y empatía. Además, les dio la oportunidad de conocer a niños y niñas de otras asociaciones, favoreciendo el

desarrollo de habilidades sociales.

Además, esa semana se convirtió en unos días de respiro familiar, permitiendo a los padres dejar a un lado la continua supervisión y entrega al cuidado de sus hijos con S. Kabuki.



E. Convivencia de familias Kabuki

Las familias de la asociación nos reunimos en MADRID. Como en años anteriores la convivencia tuvo lugar en el mes de octubre (días 5 y 6), coincidiendo con el mes del Día Internacional del síndrome de Kabuki (23 de octubre).

El fin de semana de la convivencia estuvo repleta de actividades y talleres para adultos y niños que se detallan en los siguientes puntos de esta memoria.



Todas las actividades estuvieron abiertas 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...).



Esta convivencia es un evento imprescindible para las familias Kabuki ya que permite crear espacios y tiempo en el que de una manera muy natural y en entorno de confianza, se comparten vivencias, sentimientos y experiencias que aportan luz a otras familias que se encuentran en situaciones similares.

Que esta convivencia es muy importante lo corrobora el hecho de que las personas que participaron por primera vez quedaron gratamente sorprendidas por encontrarse con un espacio de acogimiento, comprensión y empatía que nunca antes habían disfrutado.

F. Taller “El papel de las familias en la educación afectivo-sexual de personas con Síndrome de Kabuki”



La educación afectivo-sexual y socio-relacional de las personas con discapacidad en general y, por tanto, de las personas con Síndrome de Kabuki es una fuente de dudas, miedos y falsas creencias. Las relaciones afectivo-sexuales y socio-relacionales forman parte de la vida y son importantes para las personas, y a diferencia de la creencia popular, también son necesarias e importantes para las personas con discapacidad.

En este taller se pretende promover buenas prácticas en la atención, educación y prestación de apoyos a infancias, adolescencias y juventudes con Síndrome de Kabuki y sus padres, mediante la generación de escenarios formativos especializados donde poder aclarar inquietudes e intercambiar impresiones e incluso experiencias; así como delimitar cuáles son los verdaderos objetivos y como conseguirlos.

Se realizaron dos sesiones, uno para los padres y otro para las personas con síndrome de Kabuki (niños, adolescentes y juventudes), en las que se abordaron aspectos teóricos-prácticos generales sobre la dimensión de la afectividad y la sexualidad en el colectivo de las personas con discapacidad

Los talleres fueron impartidos por Natalia Rubio Arribas (psicóloga, sexóloga, pedagoga y maestra en educación especial. Experta en educación sexual y asesoramiento sexológico)



G. Risoterapia



El objetivo de la sesión de risoterapia es favorecer una descarga de las tensiones a través del uso de la risa y el humor para sobrellevar con una actitud positiva las dificultades del día a día de las familias.

Este taller tuvo la particularidad de que fue realizado por las familias de personas con S. Kabuki participando en la misma sesión padres, personas con S. Kabuki y sus hermanos. Con esto se pretende que padres e hijos tuvieran un espacio conjunto en el que crear experiencias compartidas y divertidas que fortalecen los vínculos entre los miembros de la familia.

También se fomenta la interacción y la comunicación entre los miembros de la familia, lo que puede fortalecer los lazos y mejorar la calidad de vida. Así mismo, se favorece que las familias vean las situaciones con una perspectiva más positiva y optimista, lo que les permite afrontar los desafíos con mayor fortaleza.



H. Taller equinoterapia

La equinoterapia puede ayudar a las personas con S. Kabuki a mejorar su calidad de vida desde un punto de visto físico (potenciación muscular, coordinación) y también psicológica, contribuyendo a mejorar la autoestima, mejorar las habilidades sociales, afrontar enfermedad y gestionar mejor las emociones, dándole las herramientas adecuadas.



I. Taller de coaching para padres y familiares de personas con S. Kabuki

El coaching asistido con caballos puede ser beneficioso para familias con personas con discapacidad en el ámbito de desarrollo integral de la persona, haciendo especial hincapié en los aspectos psicoafectivos.

Este taller puede ayudar a las familias a mejorar su comunicación, la confianza y la comprensión mutua; y también acompaña y apoya a la persona a reflexionar y facilita conectarse con las fortalezas y reconocer los propios recursos.

Este taller estaba dirigido a los padres y madres.



J. Taller de trabajo en Burgos

Como resultado de las colaboraciones internacionales que está realizando AEFA Kabuki, nos hemos dado cuenta de que el nombre de la Asociación (nombre completo) y el logo dan lugar a dudas a nivel internacional y también en algunos ámbitos burocráticos; así mismo,

hemos recibido feedback de expertos en comunicación de la conveniencia de adaptar el nombre y logo a las exigencias de los actuales canales de divulgación.

Por este motivo, la asociación desarrolló una jornada de trabajo mixta (presencial + online) con los asociados para acordar, aprobar y buscar un nuevo nombre para la asociación y diseño de un nuevo logo, que nos represente pero que tenga una mayor proyección internacional y comunicativa. Así mismo, se establecieron los nuevos acrónimos y abreviaturas con las que nombrar la Asociación

El cambio de nombre está en trámite de aprobación a nivel registral y se publicará cuando esté aprobado. El nuevo logo esta siendo rediseñado y es acorde al nuevo nombre. Se publicará cuando proceda.



Aprovechando la reunión de familias Kabuki y pensando en los niños y adolescentes participantes, se realizaron actividades para seguir creando espacios de convivencia. Se realizaron visitas al Territorio Arlanza y Paleolítico vivo



Divulgar, visibilizar y concienciar sobre el Síndrome de Kabuki

D.1. Primer libro autobiográfico sobre Síndrome de Kabuki.

Anna, una adolescente con Síndrome de Kabuki, ha escrito un libro en el que nos comparte su historia y la de su familia, con la intención de ayudar a otras familias y visibilizar el síndrome de Kabuki, en particular, y las enfermedades raras en general.

Anna ha elegido para su libro el título “Lo difícil se consigue, lo imposible se intenta”, que representa al 100% a Anna y personas con enfermedades raras, que siempre están dispuesta a no poner límites a sus capacidades y a superarse día a día.

Anna ha presentado su libro en números colegios, institutos y en la universidad de Alicante, también en medios de comunicación de masas (televisión y radio), con lo que ha contribuido enormemente a la divulgación del síndrome de Kabuki.



D.2. Día internacional del Síndrome de Kabuki

El 23 de octubre es el día internacional para la concienciación sobre el Síndrome de Kabuki.

Este año, tampoco podía faltar la distribución de **Lazos verdes**, que se utiliza 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.



Con esta actividad, AEFA-Kabuki nos unimos a las actividades de divulgación y sensibilización organizadas en numerosos países con motivo del día internacional de S. Kabuki.

En varios colegios de diferentes comunidades autónomas, fueron nuestros adolescentes los que mostraron a sus compañeros y profesores las características de este síndrome y la misión y actividades de la asociación. En concreto, IES Juana de Castilla (Madrid).

Así mismo, representantes de AEFA Kabuki asistieron al Acto oficial organizado por FEDER y presidido por S.M. la Reina Doña Letizia. En la foto de abajo se puede ver a M^a José, mujer del vicepresidente de AEFA Kabuki, junto a S.M. la Reina Doña Letizia



D.3. Subida Calzada Mallona

En Mallona (Bilbao) durante las fiestas locales hacen una “Subida Calzadas de Mallona”, una emblemática escalera. En 2024, esta localidad invitó a nuestra asociación a participar en esta subida.

Varios padres y adolescente de la asociación, con mucha ilusión aceptaron el reto. Supuso un gran esfuerzo para nuestros adolescente pero lo hicieron fenomenal y con valentía, apoyados por muchos lugareños y miembros y colaboradores de AEFA KABUKI.

Esta acción permitió que todos los lugareños y asistentes al evento conocieran, muchos por primera vez, el Síndrome de Kabuki, la asociación y sus actividades.





Servicio información y orientación

En 2024, a través del buzón de correo electrónico de la página web de la asociación, y de las redes sociales, varias familias y profesionales se han puesto en contacto con la asociación para solicitar información. así mismo, la trabajadora social de la asociación ha colaborado con todas la familias que han requerido su ayuda para gestiones administrativas o similares.

Ayudas y subvenciones

Acorde a la misión y objetivos de la Asociación, AEFA Kabuki tiene un proyecto denominado INTEGRANDO A LOS KABUKI, cuyo objetivo es mejorar la calidad de vida de las personas con Síndrome de Kabuki y así favorecer que tengan una vida plena. Con este fin, AEFA Kabuki intenta conseguir fondos a través de convocatorias y/o subvenciones de carácter público o privado que permitan financiar total o parcialmente terapias, actividades complementarias y elementos de ayuda a las familias de la asociación, favoreciendo de esta forma que las personas con S. Kabuki reciban las terapias que requieran para su óptimo desarrollo.

En 2024 AEFA-Kabuki ha recibido ayudas económicas de:

- ✓ **FEDER: Fondos FEDER de solidaridad con sus asociados y JUNTOS CONTIGO.**
Ayuda destinada a financiar la atención social integral, jornada médica, talleres específicos para personas con S.Kabuki y sus familiares directos, convivencia de familias Kabuki y los gastos ordinarios para el correcto funcionamiento de la entidad.
- ✓ **Fundación Mutua Madrileña, en colaboración con FEDER , a través del Programa Impulso.**
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.
- ✓ **Fundación Montemadrid y Caixabank. la Convocatoria Jóvenes y Cercanas – Fundación Montemadrid**

Ayuda destinada a ofrecer una atención integral mediante terapias para cubrir las necesidades de niños y niñas con síndrome de kabuki y sus familiares, con el objetivo de aumentar la calidad de vida, mejorando su autonomía y disminuyendo el riesgo de exclusión social, incidiendo en la integración social del colectivo de enfermedades raras.

Y también a visibilizar la asociación y el Síndrome de kabuki.

✓ Fundación Inocente Inocente.

Ayuda destinada a un programa de Respiro familiar y a cofinanciar tratamientos 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.

✓ Particulares y empresas que a través de donativos a la entidad han colaborado en gastos ordinarios para el correcto funcionamiento de la entidad y financiación de actividades

ESTADOS FINANCIEROS

Balance de situación

BALANCE DE SITUACIÓN (Modelo Abreviado)				
EJERCICIO 2024				
ASOCIACION ESPAÑOLA DE FAMILIARES Y AFECTADOS POR SINDROME KABUKI				
		Ejercicio 2024	Ejercicio 2023	
ACTIVO	NOTAS	2024	2023	
A) ACTIVO NO CORRIENTE		-479,00	-479,00	
I. Inmovilizado intangible.				
II. Bienes del Patrimonio Histórico.				
III. Inmovilizado material.		-479,00	-479,00	
IV. Inversiones inmobiliarias.				
V. Inversiones en entidades del grupo y asociadas a largo plazo.				
VI. Inversiones financieras a largo plazo.				
VII. Activos por impuesto diferido.				
B) ACTIVO CORRIENTE		40.624,20	36.997,91	
I. Existencias.				
II. Usuarios y otros deudores de la actividad propia.				
III. Deudores comerciales y otras cuentas a cobrar.				
IV. Inversiones en entidades del grupo y asociadas a corto plazo.				
V. Inversiones financieras a corto plazo.				
VI. Periodificaciones a corto plazo.				
VII. Efectivo y otros activos líquidos equivalentes.		40.624,20	36.997,91	
TOTAL ACTIVO (A+B)		40.145,20	36.518,91	

Firmado por ****1856** MARIA PILAR LUCERO (R: ****4753**) el día 08/06/2025 con un certificado emitido por AC Representación

BALANCE DE SITUACIÓN (Modelo Abreviado)

EJERCICIO 2024

ASOCIACION ESPANOLA DE FAMILIARES Y AFECTADOS POR SINDROME KABUKI

0		Ejercicio 2024	Ejercicio 2023
PATRIMONIO NETO Y PASIVO	NOTAS	2024	2023
A) PATRIMONIO NETO		39.528,26	35.925,14
A-1) Fondos propios		39.528,26	35.925,14
I. Fondo Social.		0,00	0,00
1. Fondo Social.			0,00
2. Fondo Social no exigido *			
II. Reservas.		35.925,14	21.716,21
III. Excedentes de ejercicios anteriores **		0,00	
IV. Excedente del ejercicio **		3.603,12	14.208,93
A-2) Ajustes por cambio de valor. **			
A-3) Subvenciones, donaciones y legados de capital y otros.			
B) PASIVO NO CORRIENTE		0,00	0,00
I. Provisiones a largo plazo.			
II. Deudas a largo plazo.		0,00	0,00
1. Deudas con entidades de crédito			
2. Acreedores por arrendamiento financiero.			
3. Otras deudas a largo plazo.			
III. Deudas con entidades del grupo y asociadas a largo plazo.			
IV. Pasivos por impuesto diferido.			
V. Periodificaciones a largo plazo.			
C) PASIVO CORRIENTE		616,94	593,77
I. Provisiones a corto plazo.			
II. Deudas a corto plazo.		0,00	0,00
1. Deudas con entidades de crédito.			
2. Acreedores por arrendamiento financiero.			
3. Otras deudas a corto plazo.			0,00
III. Deudas con entidades del grupo y asociadas a corto plazo.			
IV. Beneficiarios-Acreedores		0,00	0,00
V. Acreedores comerciales y otras cuentas a pagar.		616,94	593,77
1. Proveedores. **			0,00
2. Otros acreedores.		616,94	593,77
VI. Periodificaciones a corto plazo			
TOTAL PATRIMONIO NETO Y PASIVO (A+B+C)		40.145,20	36.518,91

FIRMAS JUNTA DIRECTIVA	
CARGO	FIRMA
Doña Maria Pilar Lucero Perdonos Presidenta	Firmado por ***1656** MARIA PILAR LUCERO (R: ****4753**) el día 09/06/2025 con un certificado
Doña Aida Cecilia Ramirez Gomez Secretaria	
Don Manuel Antonio Reinoso Simon Vicepresidente	
Don Carlos Alvarez Ballesteros Tesorero	
Don Javier Hernando Mendivil Vocal 1.	
Doña Susana Rumbo Torezano Vocal 2	
D.	
NOTA:	Firmado por RAMIREZ GOMEZ AIDA CECILIA - ***8636** el día 09/06/2025 con un certificado emitido por AC
* Su signo es negativo.	
** Su signo puede ser positivo o negativo	

Cuenta de resultados

CUENTA DE PÉRDIDAS Y GANANCIAS (Modelo Abreviado)

EJERCICIO 2024

ASOCIACION ESPAÑOLA DE FAMILIARES Y AFECTADOS POR SINDROME KABUKI

	Nota	(Debe)	(Haber)
		Ejercicio 2024	Ejercicio 2023
		2024	2023
A) EXCEDENTE DEL EJERCICIO			
1. Ingresos de la entidad por la actividad propia		77.510,95	43.377,66
a) Cuotas de asociados y afiliados		7.692,40	7.692,40
b) Aportaciones de usuarios			
c) Ingresos de promociones, patrocinadores y colaboraciones		0,00	35.685,26
d) Subvenciones imputadas al excedente del ejercicio		0,00	0,00
e) Donaciones y legados imputados al excedente del ejercicio		69.818,54	
f) Reintegro de ayudas y asignaciones			
2. Ventas y otros ingresos ordinarios de la actividad mercantil			
3. Ayudas monetarias y otros **		-3.670,73	0,00
a) Ayudas monetarias		-3.670,73	0,00
b) Ayudas no monetarias			
c) Gastos por colaboraciones y del diseño de software		0,00	
d) Reintegro de subvenciones, donaciones y legados **			
4. Variación de existencias de productos terminados y en curso de fabricación **			
5. Trabajos realizados por la entidad para su activo			
6. Amortizaciones **		-17.125,79	
7. Otros ingresos de la actividad			
8. Gastos de personal *		-8.963,38	-7.788,99
9. Otros gastos de la actividad *		-44.117,93	-30.198,36
a) Servicios exteriores		-44.105,93	-18.000,04
b) Tributos		-11,94	-40,82
c) Pérdidas, deterioro y variación de las provisiones por operaciones comerciales		0,00	-2.724,40
d) Otros gastos de gestión corriente			
10. Amortización del inmovilizado *		0,00	-479,00
11. Subvenciones, donaciones y legados de capital traspasados a resultados del ejercicio			
12. Excesos de provisiones			
13. Deterioro y resultado por enajenación de inmovilizado **		0,00	0,00
a) Deterioros y pérdidas			
b) Resultados por enajenaciones y otras			
A.1) EXCEDENTE DE LA ACTIVIDAD (1+2+3+4+5+6+7+8+9+10+11+12+13)		3.603,12	14.363,41
14. Ingresos financieros			
15. Gastos financieros *		0,00	-154,48
16. Variaciones de valor razonable en instrumentos financieros **			
17. Diferencias de cambio **			
18. Deterioro y resultado por enajenaciones de instrumentos financieros **			
A.2) EXCEDENTE DE LAS OPERACIONES FINANCIERAS (14+15+16+17+18)		0,00	-154,48
A.3) EXCEDENTE ANTES DE IMPUESTOS (A.1 + A.2)		3.603,12	14.208,93
19. Impuestos sobre beneficios **			
A.4) VARIACIÓN DE PATRIMONIO NETO RECONOCIDA EN EL EXCEDENTE DEL EJERCICIO (A.3 - 19)		3.603,12	14.208,93
B) INGRESOS Y GASTOS IMPUTADOS DIRECTAMENTE AL PATRIMONIO NETO			
1. Subvenciones recibidas			
2. Donaciones y legados recibidos			
3. Otros ingresos y gastos **			
4. Efecto impositivo **			
B.1) VARIACIÓN DEL PATRIMONIO NETO POR INGRESOS Y GASTOS RECONOCIDOS DIRECTAMENTE EN EL PATRIMONIO NETO (1+2+3+4)		0,00	0,00
C) RECLASIFICACIONES AL EXCEDENTE DEL EJERCICIO			
1. Subvenciones recibidas *			
2. Donaciones y legados recibidos *			
3. Otros ingresos y gastos **			
4. Efecto impositivo **			
C.1) VARIACIÓN DEL PATRIMONIO NETO POR RECLASIFICACIONES AL EXCEDENTE DEL EJERCICIO (1+2+3+4)		0,00	0,00
D) VARIACIONES DE PATRIMONIO NETO POR INGRESOS Y GASTOS IMPUTADOS DIRECTAMENTE AL PATRIMONIO NETO (B.1+C.1)		0,00	0,00
E) AJUSTES POR CAMBIO DE CRITERIO			
F) AJUSTES POR ERRORES			
G) VARIACIONES EN EL FONDO SOCIAL			
H) OTRAS VARIACIONES			
I) RESULTADO TOTAL, VARIACIÓN DEL PATRIMONIO NETO EN EL EJERCICIO (A.4+D+E+F+G+H)		3.603,12	14.208,93

FIRMAS JUNTA DIRECTIVA	
CARGO	URMA
Doña María Pilar Lucero Perdomo Presidenta	Firmado por ***1656** MARIA PILAR LUCERO (D. ****753*) el día 08/06/2025 con un certificado emitido por AC Representación
Doña Aida Cecilia Ramirez Gomez Secretaria	
Don Manuel Antonio Reinoso Simon Vicepresidente	
Don Carlos Alvarez Ballesteros Tesorero	
Don Javier Hernando Mondvil Vocal 1.	
Doña Susana Rumbo Toranzo Vocal 2*	
D.	

NOTA:
* Su signo es negativo.
** Su signo puede ser positivo o negativo

Firmado por RAMIREZ GOMEZ AIDA CECILIA - ***8636** el día 08/06/2025 con un certificado emitido por AC FNMT Usuarios

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 colabora estrechamente con varios profesionales médicos de diferentes especialidades y de distintos hospitales y con asociaciones y fundaciones homólogas de Reino Unido, de Suecia y Estados Unidos.

¿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 privadas o públicas y a empresas y particulares 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 personas con S. kabuki, visibilizar el S. Kabuki entre profesionales socio-sanitarios y con ello favorecer un diagnóstico temprano y seguimiento médico adecuados: **Fundación Mutua Madrileña, FEDER, Fundación Montemadrid y Caixabank, Fundación Inocente Inocente.**

A los que han contribuido a visibilizar el S. Kabuki y la asociación, y a recaudar fondos para asociación. A todas vosotras y todos vosotros, **GRACIAS** por dedicar minutos, horas y más horas a contribuir a que la asociación pueda realizar actividades y visibilizar, por confiar en la entidad, y, sobre todo, por mejorar la calidad de vida de nuestros Kabukis.

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.

Testimonio

El año 2024 empezó para la entidad lleno de ilusión y de proyectos a realizar, pero también nos recibió con un vuelco en el corazón al conocer la noticia de que Alex, un adolescente con S. Kabuki, nos había dejado para convertirse en una brillante Estrella.

AEFA Kabuki quiere terminar esta memoria de actividades dando voz a su madre, Charo, que ha escrito estas maravillosas y sentidas palabras:

Nunca olvidaré el momento exacto y la hora que me dijeron que tu corazón ya no latía, incluso el mío se rompió ese segundo. Alex, mi vida, siempre estarás en nuestros corazones, en nuestro recuerdo y en nuestras vidas.

Llegaste a nuestras vidas un 22 de octubre de 2002. Te adelantaste un mes. Cuando te vi por primera vez supe que eras la persona más especial y bonita del mundo. Te prometí que haría todo lo posible para que fueses feliz y fuiste tu quien me enseñó que la felicidad está en tantos detalles como un abrazo, una mirada, una sonrisa, una canción. También aprendí a ser fuerte y a luchar. Cuando escuche la palabra Kabuki, era extraña, quería información.

Cuando me flaquean las fuerzas recuerdo lo valiente que fuiste antes de irte al cielo. Te has llevado tanto como tanto me ensañaste.



MEMORÍA DE ACTIVIDADES DE AEFA-KABUKI DEL AÑO 2024

APROBADA POR:

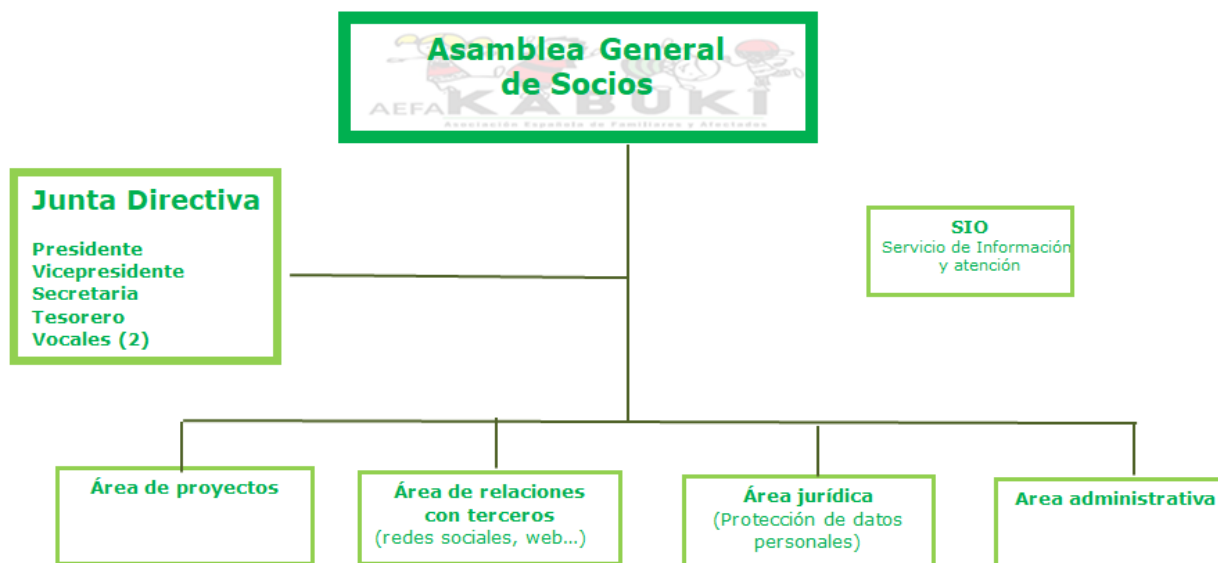
M^a Pilar Lucero Perdonés
Presidenta AEFA-Kabuki

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 TO

7ª Jornada médica-formativa sobre Síndrome Kabuki

Dirigida a profesionales sanitarios, educadores, pacientes y familiares *

Inscripción gratuita: sindromekabuki@gmail.com

Fecha: 4 de octubre de 2024

Lugar: Hospital Universitario 12 de Octubre.

Salón de Actos del Edificio Materno-Infantil.
Avda. de Córdoba, s/n 28041 Madrid



*Solicitada acreditación al Sistema Acreditador de la Comunidad de Madrid

Comité organizador:

Asociación Española de Familiares y Afectados por Síndrome de Kabuki (AEFA-KABUKI)

www.sindromekabuki.es

Presidenta: Pilar Lucero

UDisGen (Unidad de Dismorfología y Genética)

udisgen.hdoc@salud.madrid.org

Servicio de Pediatría. Hospital Universitario 12 de Octubre

Coordinadores: Dr. Luis Ignacio González Granado y Dra. Irene Lázaro

Comité científico:

Dra. Irene Lázaro

Dr. Luis Ignacio González Granado

Dra. Anna María Cueto-González

Dr. Jaime Sánchez del Pozo

Rubén Pérez de la Fuente

Berta Zamora Crespo

Dra. Leticia Jiménez Díez-Canseco

Dra. Monserrat Morales Conejo



Entidades colaboradoras: Hospital Universitario 12 de Octubre (Madrid). Hospital Universitario Vall d'Hebron (Barcelona). AEFA-Kabuki

7ª Jornada médica- formativa sobre Síndrome Kabuki

Fecha: viernes, 4 de octubre de 2024.

Lugar: Hospital Universitario 12 de Octubre. Salón de Actos del Edificio Materno-Infantil. Avda. de Córdoba, s/n 28041 Madrid

11:45 – 12:00: Recepción y entrega de documentación

12:00-12:15 Bienvenida y presentación de la jornada

Dr. José Tomas Ramos Amador, Jefe de Servicio de Pediatría del Hospital 12 de Octubre

Dr. Jaime Sánchez de Pozo, especialista en Endocrino y Dismorfología Infantil, Hospital Universitario 12 Octubre

12:15 Diagnóstico clínico y molecular del síndrome de Kabuki

Moderadora: Anna María Cueto-González

Especialista en Genética Clínica y Molecular, Hospital Universitario Vall d'Hebron

12:15 – 12:35 Pasado, presente y futuro del Síndrome de Kabuki

Dr. Jaime Sánchez del Pozo

Especialista en Endocrino y Dismorfología Infantil, Hospital Universitario 12 Octubre

12:35 – 12:55 Aproximaciones moleculares (NGS) para el diagnóstico genético del Síndrome de Kabuki

Rubén Pérez de la Fuente

Especialista en diagnóstico y asesoramiento genético, Hospital Universitario 12 Octubre

12:55-13:15 Preguntas

13:15 Manifestaciones clínicas en el síndrome Kabuki

Moderadora: Anna María Cueto-González

Especialista en Genética Clínica y Molecular, Hospital Universitario Vall d'Hebron

13:15 – 13:35 Comprendiendo el Síndrome de Kabuki: Impacto en el Neurodesarrollo y Estrategias para el Apoyo Familiar

Berta Zamora Crespo

Especialista en neuropsicología, Hospital Universitario 12 Octubre

13:35 – 13:55 Síndrome de Kabuki: un enigma de inmunodeficiencia y autoinmunidad

Dr. Luis Ignacio González Granado, Hospital Universitario 12 Octubre

13:55-14:15 Preguntas

14:15 – 16:00 Descanso. comida y café

16:00 Seguimiento y etapa adulta de los pacientes con síndrome de Kabuki

Moderadora: Montserrat Morales Conejo

Especialista en Medicina Interna. Hospital Universitario 12 de Octubre

16:00 – 16:20 Seguimiento y perspectivas de futuro en el Síndrome de Kabuki

Dra. Irene Lázaro Rodríguez

Especialista en Endocrino y Dismorfología Infantil, Hospital Universitario 12 Octubre

16:20 – 16:40 Nos hacemos mayores: Transición a la vida adulta de los pacientes con Síndrome de Kabuki.

Dra. Leticia Jiménez Díez-Canseco

Especialista en Medicina Interna, Hospital Universitario 12 Octubre

16:40-17:00 Preguntas

17:00-17:15 Conclusiones y cierre de la Jornada