

*Somos diferentes
Somos iguales*



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

MEMORIA 2017

Tabla de contenido

¿QUÉ ES AEFA-KABUKI?	3
Constitución	3
Ámbito geográfico	3
Ámbito de actuación / atención	3
DATOS IDENTIFICATIVOS	3
DATOS DE CONTACTO	3
¿QUIÉNES SOMOS?	3
HISTORIA DE AEFA-KABUKI	4
OBJETIVOS	5
ESTRUCTURA ORGANIZATIVA	5
COMPROMISO DE LA ASOCIACIÓN	5
ACTIVIDADES	6
A. Divulgación del Síndrome	6
A.1. Organización y participación en la I Jornada sobre Síndrome Kabuki.....	6
A.2. Comunicado a profesionales del ámbito de la educación.....	7
A.3. Creación de la página web	7
B. Reunión de Familias	7
C. Recaudación de fondos	9
¿QUÉ ES EL SÍNDROME DE KABUKI?	9
Agradecimientos	10

¿QUÉ ES AEFA-KABUKI?

AEFA-Kabuki es una asociación sin ánimo de lucro.

El año 2017 se cerró con un total de 21 socios, de los cuáles 11 son socios fundadores, 7 socios ordinarios (numerarios) y 1 socio colaborador.

Constitución

La asociación se constituye 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

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, principalmente, sin quedar excluida la posibilidad de realizar las actividades que se consideren adecuadas o necesarias y que sean aprobadas en lugares fuera del territorio Español.

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

DATOS DE CONTACTO

E-mail: sindromekabuki@gmail.com

Web: www.sindromekabuki.es

Facebook: asociación de afectados y familiares Kabuki

¿QUIÉNES SOMOS?

Somos un conjunto de padres que, con mucha ilusión, nos hemos unido para compartir nuestras experiencias, buscar respuestas a nuestras dudas, apoyarnos y ayudarnos.

HISTORIA DE AEFA-KABUKI

La asociación AEFA-Kabuki surge por iniciativa de unas mamás, con hijos con Síndrome de Kabuki (SK), residentes en Madrid y cuyos hijos son diagnosticados de esta enfermedad por el mismo pediatra-genetista clínico y a la vez.

Dicho genetista anima a estas mamás a contactar con otras familias afectadas y constituir una asociación.

Estas mamás, con mucha ilusión y vocación de 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, un técnico que trabaja en 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 la participación de familias de Asturias, Barcelona, Bilbao y Madrid, entre otras ciudades.



En esa reunión, que fue un éxito a nivel emotivo y personal, se puso de manifiesto la necesidad e importancia de tener una asociación para hacer visible la enfermedad, la repercusión en el entorno social, económico y familiar, y temas relacionados. 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 TENER QUE CREAR UNA ASOCIACIÓN y empezar a movilizarse por sus hijos.

Meses después se inician los trámites burocráticos necesarios para la creación de la asociación. El 13 de Junio de 2017 se firman los estatutos y el acta constitucional.

El 15 de Septiembre de 2017 recibimos la resolución favorable del Ministerio del Interior de inscripción de nuestra asociación en el Registro Nacional de Asociaciones.

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.

ESTRUCTURA ORGANIZATIVA

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

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

COMPROMISO DE LA ASOCIACIÓN

- ✓ 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.

A.2. Comunicado a profesionales del ámbito de la educación

Hemos difundido un comunicado por correo electrónico con la siguiente información:

- Descripción del Síndrome de Kabuki
- I Jornadas médicas monográficas del S. Kabuki (y disponibilidad de su contenido)
- Existencia de la Asociación y página web

El comunicado (correo electrónico) estaba dirigido a los Equipos de Orientación Psicopedagógica y Educativa (EOEP) tanto de Atención Temprana como Generales, de la Dirección de Área Territorial (DAT) de Madrid Capital. Consejería de Educación e Investigación de la Comunidad de Madrid.

Además, se envió el comunicado a un asesor educativo de la Unidad de Programas Educativos de la DAT Madrid capital. Desde aquí se hizo llegar el comunicado al resto de Direcciones de Área de Madrid (Sur, Norte, Este y Oeste) y desde ahí a todos los EOEP Generales y de Atención Temprana (EAT).

A.3. Creación de la página web

Hemos creado la primera página web Española sobre el Síndrome de Kabuki (www.sindromekabuki.es).

En ella hemos recogido información sobre el síndrome, la asociación propiamente dicha y sus actividades, experiencias de familias con afectados por SK y profesionales educativos que trabajan diariamente con niños con SK.

La web se actualizará periódicamente.

B. Reunión de Familias

El 7 de Octubre de 2017 tuvo lugar el 2º encuentro de familias y afectados por SK.

La reunión fue un espacio de encuentro entre familias que se conocían del año anterior y que habían promovido y fundado la asociación; y otras familias que habían conocido la existencia de la asociación en los últimos meses.



La reunión tuvo lugar en las instalaciones de oficina cedidas gratuitamente por la Fundación Once. Durante el tiempo de reunión de los padres / madres y otros familiares adultos, los niños afectados SK y sus hermanos pudieron disfrutar de unos momentos lúdicos acompañados de voluntarios (psicólogos) de FEDER.



Tras la reunión, los adultos y niños compartieron una comida que permitió a las familias seguir disfrutando y compartiendo experiencias en un ambiente relajado e informal.



La jornada se finalizó con gran sentimiento de alegría compartida por los pequeños (*pero muy grandes para nosotros*) logros de esta GRAN FAMILIA KABUKI.



C. Recaudación de fondos

La Asociación de vecinos La purísima de Manzaneda (Gozón), Asturias, organizó como parte de su programa de fiestas de la Purísima un desfile de moda infantil (desfile no profesional sino lúdico) siendo los protagonistas los niños de la vecindad y con la aportación gratuita de los comercios de la zona.



¿QUÉ ES EL SÍNDROME DE 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 la 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, da las gracias sinceramente a:

FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras), en especial a Miriam Torregrosa y Carmen Laborda por animarnos y ayudarnos a dar los primeros pasos para la creación de la asociación.

Fundación Once, por permitirnos utilizar sus instalaciones de reuniones.

HGU Gregorio Marañón, por prestarnos la sala para la elaboración de las Jornadas Médicas.

LabGenetics, Imegen, The wave print y Colegio Profesional de Logopedas de la Comunidad de Madrid por patrocinarnos las jornadas médicas.

Asociación de vecinos La Purísima (Manzaneda – Gozón, Asturias) por organizar el primer evento benéfico a favor de AEFA-Kabuki.

A todos los que, de una forma u otra, han contribuido puntualmente o contribuyen diariamente a que este proyecto salga adelante.