

*Somos diferentes
Somos iguales*



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

MEMORIA 2019

Tabla de contenido

Saluda	3
¿QUÉ ES AEFA-KABUKI?	4
Generalidades	4
Ámbito geográfico	4
Ámbito de actuación / atención	4
Estructura organizativa	4
Datos identificativos	4
Datos de contacto	4
Presencia en las redes sociales	5
¿QUIÉNES LA FORMAN?	5
¿CUÁLES SON SUS OBJETIVOS?	5
ACTIVIDADES	5
A. Formación a especialistas.	5
III Jornada médica-formativa Síndrome Kabuki.....	5
B. Divulgación y visibilización del Síndrome	7
B.1. Presencia en medios de comunicación.....	7
B.2. Participación en la SB Hotels Marató de Tarragona.....	8
B.3. Caseta de la academia Multilingüe FP	8
B.4. Los SuperKabukis en el Parque de Atracciones de Madrid	8
B.5. Partida de airsoft	9
C. Reunión de familias	10
D. Servicio información y orientación	11
E. Recaudación de fondos	11
ESTADOS FINANCIEROS	13
COMPROMISO DE AEFA-KABUKI	14
¿QUÉ ES EL SÍNDROME KABUKI?	15
HISTORIA DE AEFA-KABUKI	16
Agradecimientos	17
ANEXOS	18

Saluda

Queridas familias y Público en general: Recordar es vivir y a través de estas páginas volvemos a saborear los momentos vividos.

Queremos hacerlos partícipes del esfuerzo que poco a poco nos hace crecer, nuevas familias que nos fortalecen con sus experiencias y que nos motivan a seguir trabajando por nuestros niños.

Al relacionarnos de manera lúdica, nos hemos sentido relajados capaces de sentir empatía y trasladar buenas sensaciones, creo que dejar que nuestros hijos se relacionen más allá de los centros hospitalarios es bueno para su crecimiento, saber que no están solos es muy importante para todas las familias.

A lo largo de estos años hemos convivido no sólo en las Jornadas Médicas de gran valor divulgativo, sino que hemos tenido la oportunidad de convivir un poco más el día a día al estar todos reunidos en un mismo centro en Burgos.

Agradecer el mérito de cada uno de los integrantes de esta asociación, al recién creado equipo de proyectos, cuyos miembros se empeñan cada día en aprender cómo se elaboran, donde se presentan, es una labor encomiable que nos beneficia a todos.

En el 2019 hemos ganado nuestro primer premio, el cual atesoro mucho porque nos ha demostrado que somos capaces de trabajar en equipo, el premio CINFA, ha movilizó a todos en el territorio nacional y extranjero, socios y no socios, nos hemos dado ánimo cuando íbamos por detrás de la saga ganadora, estuvimos pendientes los unos de los otros y al final de eso se trata, de seguir un camino común y estar presentes.

Agradecemos a las personas que se involucran en la recaudación de fondos y divulgación, que nos ayudan a realizar las Jornadas Médicas y demás actividades: Al socio que participo en el maratón de Tarragona, portando nuestra camiseta. A Hope Plastic, Equipo Tercio Delta, Colegio San Martín Güeria de Carrocera, Club Cámara de Granada y Asociación Madrileña de Veterinarios de Animales de Compañía: ¡¡esperamos seguir contando con vuestro apoyo!!

Por último, pero FUNDAMENTAL, quiero reconocer la labor del equipo médico que nos respalda, nos ayudan a prevenir, reconocer y cómo manejar las características del Síndrome de Kabuki con menos angustias y más conocimiento. ¡Este 2020 nos vemos en Murcia!!!

Les invito a todos a seguir trabajando y difundiendo la Asociación, a seguir asentando bases, mirando hacia una entidad sólida y de proyección social.



Aida Ramírez
Secretaria

¿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).

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 adecuadas o necesarias 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 afectados por SK.

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

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

Web: www.sindromekabuki.es

Presencia en las redes sociales

Facebook: asociación de afectados y familiares Kabuki

Twitter: @aefakabuki

Instagram: @aefakabuki

¿QUIÉNES LA FORMAN?

AEFA-KABUKI está formada por un conjunto de padres/madres y familiares de afectados por S. Kabuki que, con mucha ilusión, nos hemos unido para compartir nuestras experiencias, inquietudes, conocimiento; buscar respuestas a nuestras dudas, apoyarnos y ayudarnos, dar visibilidad a este Síndrome, que forma parte de las conocidas como enfermedades poco frecuentes o raras.

¿CUÁLES SON SUS 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.
- ✓ entidad o sociedad científica que se dediquen a la consecución de fines similares.

ACTIVIDADES

A. Formación a especialistas.

III Jornada médica-formativa Síndrome Kabuki

Realizada el 24 de noviembre, en el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades raras y sus Familias (CREER), en Burgos

De carácter nacional, gratuito y dirigido a profesionales socio-sanitarios, pacientes y familiares y cualquier persona interesada en conocer un poco más del Síndrome de Kabuki.



Las Jornadas estaban acreditadas por el Sistema Acreditador de la Comunidad Autónoma de Castilla y León, con 0.6 créditos.

La jornada comenzó con una exposición de las generalidades del síndrome seguido de varias ponencias de especialistas relacionados con manifestaciones clínicas habituales en estos pacientes:

- **Kabuki - Generalidades (prevalencia, resumen clínico y diagnóstico)**
Dra. Nelmar Valentina Ortiz Cabrera.
Especialista en bioquímica clínica. Adjunto Genética Clínica- HIU Niño Jesús (Madrid)
- **Kabuki - casos atípicos y diagnóstico diferencial**
Dra. Verónica Seidel.
Pediatra y Genetista Clínica - HGU Gregorio Marañón (Madrid).
- **S. Kabuki: hallazgos oftalmológicos.**
Dra. Pilar Merino Sanz, Medica adjunta. Profesora Asociada C.S. Oftalmología
Dra. Pilar Gómez de Liaño, Jefa de Sección. Profesora Asociada C.S. Oftalmología
Irene del Cerro Pérez y Gustavo Alan Peinado. Residentes 4º Oftalmología
Sección Motilidad Ocular. Oftalmología. HGU Gregorio Marañón (Madrid)
- **Afectación ORL en S. Kabuki.**
Dr. Saturnino Santos
Facultativo Adjunto Especialista en ORL. Servicio de ORL Pediátrica. HIU Niño Jesús (Madrid).
- **Afectación renal en el S. Kabuki. Malformaciones asociadas**
Dra. Elvira Izquierdo García.
Nefrología infantil. HGU Gregorio Marañón (Madrid)
- **Aspectos hematológicos y oncológicos del S. Kabuki**
Dr. Jorge Huertas Aragonés
Facultativo Especialista de Área. Adjunto S. Hematología y Oncología Pediátricas y del Adolescente. HGU Gregorio Marañón (Madrid). Grupo Genética y Clínica Neoplasias Hematológicas y trasplante Hematopoyético
- **Manifestaciones endocrinas en pacientes con S. Kabuki**
Dra. María Güemes Hidalgo
Médico Adjunto servicio Endocrinología. HIU Niño Jesús (Madrid)
- **Terapia ocupacional en S. Kabuki**
M^a Isabel Rodríguez Fernandez
Servicio Rehabilitación. HGU Gregorio Marañón (Madrid)
- **Terapia ocupacional en SK - enfoque de Integración Sensorial.**
Elvira Hernando Marcos e Hilario Ortiz Huerta
Terapia Ocupacional. Clínica ORHU. Burgos
- **Rasgos del Trastorno del Espectro del Autismo en S. Kabuki**
Leticia Boada Muñoz
Psicóloga de los programas AMI TEA y de diagnóstico complejo del TEA. Servicio de psiquiatría del niño y del adolescente del HGU Gregorio Marañón (Madrid). Profesora asociada a Universidad Complutense de Madrid.
NOTA: Esta ponencia se canceló por indisposición de ponente

Tras cada ponencia se abrió un tiempo de reflexión / intercambio de información entre las familias y los especialistas, sobre inquietudes y aspectos del día a día de los afectados en relación a los contenidos expuestos por los especialistas.

El programa se adjunta al final de memoria (página 17)

Algunas de las ponencias fueron cedidas por sus correspondientes autores y están a disposición de los usuarios en la página web de la asociación: www.sindromekabuki.es



B. Divulgación y visibilización del Síndrome

B.1. Presencia en medios de comunicación

PRENSA

- ✓ El correo de Burgos, en su edición del lunes 21 de octubre publicó el artículo "Kabuki: pacientes que se pueden contar con los dedos de una mano". El CREER acoge el 25 de octubre en Burgos la III Jornada médica-formativa sobre síndrome de Kabuki, que afecta a cinco niños en Castilla y León (artículo completo en página 19)
- ✓ La Cuenca del Nalón, en su publicación Nº 164 – Junio 2019 publicó un resumen de la carrera a beneficio de AEFA-Kabuki "Carrocera corre por el Síndrome de Kabuki" (artículo completo en página 20)
- ✓ Diari de Tarragona, en su edición del 26 de Enero anunciaba la hazaña de 5 deportistas que al día siguiente iban a participar en la Marató de Tarragona, y lo iban a hacer de una forma que llamase la atención, con el fin contribuir a una mayor visibilización del síndrome de Kabuki. **¡Iban a correr 42 km descalzos!**. Y así fue, nuestros atletas llegaron al final de la meta, mostrando a todo el mundo su hazaña y a "KABUKI" en su camiseta.

www.diaridetarragona.com/tarragona/Cinco-deportistas-correran-descalzos-este-domingo-para-dar-a-conocer-el-sindome-de-Kabuki-20190126-0017.html

- ✓ Granada digital, en su edición del 12 de diciembre de 2019 emitió una nota de prensa para hacer eco del desayuno solidario del Club cámara de Granada, que en su edición de 2019 donó la recaudación a AEFA-KABUKI.

RADIO

AEFA-Kabuki ha tenido la oportunidad de ser entrevistada en programas de varias cadenas de radio:

- ✓ COPE: entrevista concedida por el vicepresidente de la asociación, con motivo de la colaboración de este canal con FEDER y divulgación de enfermedades raras y otra entrevista concedida por la presidenta, con motivo del premio concedido al proyecto "Empoderando a los Kabukis. Potenciando su potencial" por el laboratorio CINFA en la convocatoria "Contigo50ymás".
- ✓ RADIO GRANADA: entrevista concedida por la presidenta, con motivo de la donación del Club Cámara de Granada.

B.2. Participación en la SB Hotels Marató de Tarragona

El 27 de enero, un representante de AEFA-Kabuki junto con otros 4 atletas corrieron la Marató (42 Km) descalzos y con la camiseta de AEFA-Kabuki para llamar la atención a la sociedad y visibilizar el Síndrome de Kabuki.



B.3. Caseta de la academia Multilingüe FP

La academia Multilingüe Formación Profesional participó en el mercadillo artesanal y en el mercadillo de VideDressing en la Massana o Andorra la Vella (Principado de Andorra) y en ambos eventos nos cedió un espacio de su caseta, y nos blindó la oportunidad de dar a conocer nuestra asociación y el síndrome Kabuki al público asistente, instalando un panel de AEFA-kabuki y una mesa con información del síndrome y de la Asociación.



B.4. Los SuperKabukis en el Parque de Atracciones de Madrid

La jornada en el parque de atracciones de Madrid, realizada el 11 de Mayo, estaba enmarcada dentro del programa de "mejora de la calidad de vida" de afectados y familiares que promueve la Asociación AEFA-Kabuki y con el propósito de difusión, sensibilización y e integración de los afectados por S. Kabuki.





La jornada fue un gran evento para todos los niños afectados por S. Kabuki porque se encuentran con niños que tienen un físico parecido y dificultades similares, lo que hace que sientan entre iguales. Además, los padres y niños llevaban las camisetas **SuperKabukis**, diseñadas para la asociación y que hace alusión a la gran capacidad de superación que tienen los niños afectados de S. Kabuki; el hecho de llevar camisetas iguales (de diferente color, pero igual dibujo) permite ponderar el sentimiento de grupo

e iguales. De hecho, se observa que, siendo niños que por su patología tienen determinados problemas de socialización e integración, cuando están todos juntos existe una gran complicidad entre ellos, se ayudan y animan mutuamente. Para los padres también fue una jornada satisfactoria al ver a sus hijos relacionarse espontánea y alegremente, al tiempo que se propiciaba un tiempo y espacio para hablar distendidamente e intercambiar experiencias sobre temas educativos, médicos, así como para compartir problemas y soluciones ante las diferentes afecciones del síndrome.

B.5. Partida de airsoft

El equipo Tercio Delta, que es un grupo de aficionados a las partidas de airsoft, tuvo la generosidad de organizar una partida de airsoft en Madrid, en el campo cortijo, contribuyendo con ello a la visibilización y sensibilización del síndrome de Kabuki en la sociedad; y además, donó la recaudación del evento a AEFA-Kabuki.

Varios de los socios de AEFA-Kabuki compartieron y disfrutaron, por primera vez, una partida de airsoft. Durante la partida, las familias de los socios asistentes disfrutaron de una agradable jornada.



B.5. Distribución de lazos verdes

El lazo de color verde es la simbología utilizada para el Síndrome de Kabuki y reconocida a nivel internacional.



Al igual que en 2018, los socios y colaboradores de AEFA-Kabuki repartieron 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 visibilizar el Síndrome de Kabuki.

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

C. Reunión de familias

El 25 de noviembre de 2019 realizamos el ENCUENTRO ANUAL DE SOCIOS Y AFECTADOS POR SINDROME KABUKI.



Este encuentro, al igual que en años anteriores, fue una experiencia altamente satisfactoria para los asistentes, ya que, de una forma "no-profesional" se crea un ambiente abierto y de confianza, que en definitiva se transforma en una empatía y comprensión entre las familias asistentes. De igual manera, los niños afectados y sus hermanos conviven juntos y se integran de una forma natural, compartiendo juegos, risas y complicidad, favoreciendo la normalización de su convivir con el Síndrome.

Con el fin de realizar una actividad de socios en grupo, que permitiese incrementar el sentimiento de pertenencia a un grupo y contribuir a dar a los socios herramientas para mejorar su calidad de vida en el día a día, se realizó un **TALLER DE RISOTERAPIA** a cargo de los profesionales de la Escuela de risoterapia de Madrid.

El taller fue bien acogido y satisfactorio, según el resultado de las encuestas anónimas realizadas a tal efecto.





Los niños afectados y sus hermanos tuvieron la oportunidad de participar en talleres de cerámica y pintura gratuitos; y los que no querían participar podían estar jugando en las salas de psicomotricidad del CREER bajo la supervisión de monitores y cuidadores profesionales



La reunión culminó, para aquellos socios que lo desearon, con una visita a la ciudad de Burgos y una cena.



D. Servicio información y orientación

En 2019, a través del buzón de correo electrónico de la página web de la asociación se han atendido 12 consultas realizadas por personas que tienen algún familiar con S. Kabuki.

E. Recaudación de fondos

C.1. Evento deportivo "Carrera-marcha Síndrome de Kabuki: todos con Néstor"

Celebrado el 2 de junio en la localidad de Carrocera (Asturias).

Las carreras /marchas estaban pensadas para la participación de todos los públicos.

El evento finalizó con una comida de las familias kabuki participantes y allegados que se quisieron unir.





C.2. Desayuno Solidario del Club Cámara de Granada



Evento organizado por el Club Cámara de Granada y que contó con la participación de 116 empresas que aportaron su granito de arena para ayudar a AEFA-Kabuki a visibilizar el síndrome.

C.3. Venta de tazas con el logo de la asociación

La empresa Hope Plastics, S.L. donó a la asociación 2000 tazas xerografiadas con el logo de la asociación. Las tazas fueron vendidas por los soci@s y toda la recaudación se entregó a la asociación.



Con este gesto, la empresa Hope Plastics ha contribuido económicamente con la asociación y también ha permitido la visualización del síndrome por todo el territorio español, ya que las tazas han sido vendidas por socios que residen en las diferentes comunidades autónomas y se han vendido en colegios, centros deportivos, centros de trabajo etc.

C.4. Partida de airsoft organizada por el equipo Tercio Delta

La partida tuvo lugar en Madrid, en el campo cortijo. La recaudación del evento fue donada a AEFA-Kabuki.



C.5. Ayudas o subvenciones obtenidas para proyectos.

AEFA-Kabuki en 2019 presentó diversos proyectos a varias convocatorias de ayuda y/o subvenciones de carácter público o privado, obteniendo una resolución favorable en las siguientes convocatorias:

- ✓ Fondos Feder de solidaridad con sus asociados, de FEDER
- ✓ Contigo 50 y más, de los Laboratorios CINFA
- ✓ I Programa Impulso, de Mutua madrileña – FEDER
- ✓ Fomento del asociacionismo, de Junta Municipal Distrito Moratalaz

Los proyectos, aunque con particularidades en función del mismo, iban dirigidos a promover la mejora de la calidad de vida de los socios - afectados por Síndrome de Kabuki y sus familias; y además en todos ellos existe un componente común de visibilizar, sensibilizar e integrar el s. kabuki en la sociedad.

ESTADOS FINANCIEROS

Balance de situación

Balance de Situación a 31-12-2019

ACTIVO	
Activo corriente	
Efectivo y otros líquidos equivalentes	19.524,18
TOTAL ACTIVO	19.524,18
PATRIMONIO NETO Y PASIVO	
Patrimonio neto	
Excedente ejercicios anteriores	7.807,58
Excedente del ejercicio	11.371,60
Acreedores y deudores	
Patrocinadores, afiliados y otros deud	345,00
TOTAL PASIVO	19.524,18

Cuenta de resultados

Cuenta de Resultados Ejercicio 2019

1. Ingresos Actividad Propia	20.337,97
a) Cuotas asociados	4.922,00
b) Ingresos de proyectos y actividades	6.299,97
c) Ingresos de promociones, patrocinadores y colaboraciones	
d) Subvenciones y donaciones	9.116,00
2. Ventas y otros ingresos ordinarios de la actividad mercantil	
3. Gastos por ayudas y otros	- 2.400,00
a) Ayudas monetarias	- 2.400,00
5. Consumos de explotación	- 6.566,37
8. Gastos de personal	
9. Otros gastos de la actividad	
19. Impuesto sobre beneficios	
Resultado total	11.371,60

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.

¿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

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

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 todos los doctores 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. A la Dra. Anna Cueto, por su aportación profesional y humana a nuestra asociación. A la Dra. Seoane, por su colaboración, por permitir "inmiscuirnos" en AEDIP (Asoc. Española de Inmunodeficiencias primarias) y aprender de ellos. A la Dra. Seidel, por su disposición a ayudarnos siempre que lo necesitamos.

A FEDER, como institución y a las personas que trabajan en ella, por su profesionalidad, sensibilidad y empatía. Al personal del CREER, por su atención incondicional y permanente, y su ayuda profesional.

A todos aquellos que han contribuido a recaudar fondos para la asociación: Hope & plastic, Club Equipo tercio delta, Club de comercio de Granada, CRA san Martin.

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

ANEXOS

Inscripción gratuita:
 Enviar correo electrónico a sindromekabuki@gmail.com con los siguientes datos: Nombre y apellidos, número de DNI, teléfono, dirección de correo electrónico, dirección postal completa y centro de trabajo/estudio



Comité organizador:

Asociación Española de Familiares y Afectados por Síndrome de Kabuki (AEFA-KABUKI)
 Dra. Verónica Seidel. HGU Gregorio Marañón (Madrid)

Comité científico:

Dra. Verónica Seidel. HGU Gregorio Marañón (Madrid)
 Dra. Anna M^a Cueto-González. HU Vall d'Hebron (Barcelona)
 Dra. Elena Seoane. HGU Gregorio Marañón (Madrid)

Entidades colaboradoras:



3ª Jornada médica-formativa sobre Síndrome de Kabuki

Dirigida a profesionales sanitarios, educadores, pacientes y familiares *

25 de Octubre de 2019. BURGOS



Lugar:

Centro Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER)
 Calle Bernardino Obregón, 24. 09001 Burgos

Objetivos:

Divulgación del síndrome de Kabuki y sus afectaciones clínicas.
 Presentación de guía médica
 Presentación de proyectos de investigación

* Acreditada por el Sistema Acreditador de la Comunidad Autónoma de Castilla y León

09:30 – 10:00: Recepción y entrega de documentación

10:00 Bienvenida y presentación de la Jornada

D. Aitor Aparicio García (Director de CREER)

Dra. Verónica Seidel (Pediatra y Genética Clínica - HGU Gregorio Marañón, Madrid)

Dra. Anna M^a Cueto-González (Pediatra y Genét. Clínica-HU Vall d'Hebron, Barcelona)

D^a. Pilar Lucero (Presidente de AEFA-Kabuki)

10:10 Síndrome de Kabuki. Generalidades

Moderador: Dra. Anna M^a Cueto-González

10:10 – 10:30 S. Kabuki - Generalidades (prevalencia, resumen clínico y diagnóstico)

Dra. Nelmar Valentina Ortiz Cabrera,

Especialista en bioquímica clínica. Adjunto Genética Clínica- HIU Niño Jesús (Madrid)

10:30 – 10:50 S. Kabuki - casos atípicos y diagnóstico diferencial

Dra. Verónica Seidel,

Pediatra y Genetista Clínica - HGU Gregorio Marañón (Madrid).

Preguntas

11:00 Síndrome de Kabuki. Visión del especialista (I)

Moderadora: Dra. Verónica Seidel

11:00 – 11:20 S. Kabuki: hallazgos oftalmológicos.

Dra. Pilar Memmo Sanz, Médica adjuvta, Profesora Asociada C.S. Oftalmología

Dra. Pilar Gómez de Liaño, Jefa de Sección, Profesora Asociada C.S. Oftalmología

Irene del Cerro Pérez y Gustavo Alar Peinado, Residentes 4^o Oftalmología

Sección Modalidad Ocular. Oftalmología. HGU Gregorio Marañón (Madrid)

Preguntas

11:30 – 11:50 Afectación ORL en S. Kabuki.

Dr. Saturnino Santos

Facultativo Adjunto Especialista en ORL. Servicio de ORL Pediatría. HIU

Niño Jesús (Madrid).

Preguntas

12:00 – 12:30 Café

Moderadora: Dra. Nelmar Valentina Ortiz Cabrera

12:30 – 12:50 Afectación renal en el S. Kabuki. Malformaciones asociadas

Dra. Eivira Izquierdo García,

Nefrología infantil. HGU Gregorio Marañón (Madrid)

Preguntas

13:00 – 13:20 Aspectos hematológicos y oncológicos del S. Kabuki

Dr. Jorge Huertas Aragónes,

Facultativo Especialista de Área, Adjunto S. Hematología y Oncología Pediatría y del Adolescente. HGU Gregorio Marañón (Madrid). Grupo Genética y Clínica

Neoplasias Hematológicas y trasplante Hematopoyético

Preguntas

13:30 – 13:50 Manifestaciones endocrinas en pacientes con S. Kabuki

Dra. María Güemes Hidalgo

Médico Adjunto servicio Endocrinología. HIU Niño Jesús (Madrid)

Preguntas

14:00 – 15:00 Comida

15:00 Síndrome de Kabuki. Visión del especialista (II)

Moderador: Dr. Jorge Huertas

15:00 – 15:20 Terapia ocupacional en S. Kabuki

M^a Isabel Rodríguez Fernández

Servicio Rehabilitación. HGU Gregorio Marañón (Madrid)

Preguntas

15:30 – 16:50 Terapia ocupacional en SK - enfoque de Integración Sensorial.

Eivira Hernando Marcos e Hilano Ortiz Huerta

Terapia Ocupacional. Clínica ORHU. Burgos

Preguntas

16:00 – 16:20 Rasgos del Trastorno del Espectro del Autismo en S. Kabuki

Leticia Boada Muñoz

Psicóloga de los programas AMI TEA y de diagnóstico complejo del TEA.

Servicio de psiquiatría del niño y del adolescente del HGU Gregorio Marañón (Madrid). Profesora asociada a Universidad Complutense de Madrid.

Preguntas

16:30 – 17:15 Proyectos y actividades. Propuestas.

Dres A. M. Cueto-González & V. Seidel y D^a Pilar Lucero.

➤ Proyecto Investigación: Evaluación clínica e inmunológica de

una cohorte infantil con S. Kabuki

Dres Elena Seoane e Irene García

➤ Guía de seguimiento recomendado para afectados S. Kabuki.

Dra. A. M. Cueto-González & D^a Pilar Lucero

➤ Censo de familias / Registro de pacientes

Dres A. M. Cueto-González & V. Seidel y D^a Pilar Lucero.

17:15 Conclusiones y cierre de la Jornada

Kabuki: pacientes que se pueden contar con los dedos de una mano

El Creer acoge el 25 de octubre en Burgos la III jornada médica-formativa sobre Síndrome de Kabuki, que afecta a cinco niños en Castilla y León

El Síndrome de Kabuki es una enfermedad congénita rara que afecta a cuatro niños en Castilla y León, según datos de la Asociación Española de Familiares y Afectados por Síndrome de Kabuki (AEFA-Kabuki), aunque existe otro caso probable, según fuentes no oficiales, así como a poco más de 40 personas en toda España. Se trata de una patología que generalmente se relaciona con un tono muscular bajo, un crecimiento postnatal lento, un retraso en el desarrollo, así como dificultades de aprendizaje entre leves y moderadas.

Se cree que el síndrome afecta a uno entre 32.000 recién nacidos, aunque la incidencia va en aumento, puesto que se trata de una enfermedad relativamente nueva, ya que fue descrito por primera vez en 1961, por los investigadores ja-

poneses Yoshitazu Kuroki y Norio Nishikawa. Ambos, describieron a esta patología como 'malsera o maripalige kabuki' debido a que el rostro de aquellos que la padecen presenta parecido con el maquillaje de los actores del teatro tradicional japonés.

Inicialmente, se consideró que esta patología se encontraba únicamente en la etnia japonesa, sin embargo con el paso del tiempo se han ido descubriendo casos en varias zonas del mundo, y en España se empezó a diagnosticar incluso más tarde, asegura la presidenta de AEFA Kabuki, Pilar Gómez, en lo mejor estamos hablando de entre 15 y 20 años, añade, según recoge Ical.

Es por este motivo que en el ámbito nacional, las personas más mayores con esta patología, tiene 23 años, dándose la mayoría de los casos en niños de corta edad. Según

nos han dicho los médicos no es porque no existan adultos con esta patología, sino porque antes no se diagnosticaban, explica Gómez.

Por esta razón, desde 2017, la Asociación, en colaboración con el Hospital Gregorio Marañón de Madrid, organiza las Jornadas médicas-formativas sobre el Síndrome de Kabuki, que hasta ahora se han realizado en la capital española y en Barcelona, Burgos y su Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CEREF) acogió la tercera edición de este encuentro el 25 de octubre con motivo de la celebración del Día Internacional del Síndrome de Kabuki. Los asistentes a la Jornada podrían conocer más acerca de este síndrome, cuáles son los diferentes aspectos que la caracterizan, así como la visión de los especialistas en este ámbito. Las

conferencias serían impartidas por médicos especialistas llegados desde Madrid y Barcelona, así como de la propia capital burgalesa, como es el caso de Orfili, el Centro de Terapia Ocupacional, que trabaja con los niños de Burgos que padecen este Síndrome, a través de la Integración Sensorial.

Desde la Asociación, su objetivo con estas jornadas es «alargar a más médicos», subraya Gómez, para que de esta forma este Síndrome sea más conocido en la comunidad científica y permita diagnosticar antes sus principales características.

Un pensamiento que comparte la madre de una de las niñas afectadas en Burgos, que prefirió no revelar su identidad, y que recuerda como fueron los primeros años hasta que descubrieron qué le ocurría a la pequeña. En su caso, su hija fue diagnosticada cuando tenía pocos años de vida, cuando los rasgos físicos tan característicos de esta enfermedad hicieron sospechar a la pediatra del Hospital Gregorio Marañón de que podría tratarse de un síndrome. Por ello, al igual que ocurre con muchas de las personas que padecen esta patología, se le derivó a la consulta de genética del mismo hospital, que tiene más experiencia en el diagnóstico de este Síndrome, donde las pruebas confirmaron las sospechas.

La madre recuerda que al principio fue duro, pero que sin embargo para ella, poder ponerle nombre fue un «alivio», porque le producía más angustia esa incertidumbre de

no saber qué estaba pasando, que el diagnóstico en sí, cuenta. Por eso, cuando los médicos le dijeron finalmente lo que le ocurría a la niña, se aferró a buscar en Internet, y encontró respuestas a todas las preguntas, razón por la que subraya la importancia de que los padres acepten y normalicen la situación.

CARACTERÍSTICAS

Las personas con Síndrome de Kabuki presentan una serie de características físicas similares, como pueden ser los ojos, que suelen ser grandes y almendrados, con los párpados largos y las pestañas muy pobladas. Además, sus cejas son muy características, porque son amplias, arqueadas y escasas. La nariz, las orejas y los dedos también son rasgos muy identificables, puesto que la nariz suele ser chata, las orejas grandes o ahuecadas, y suelen mantener las almohadillas felinas en los dedos de las manos.

Por otro lado, las personas con SK, presentan anomalías esqueléticas, y suelen tener malformaciones en el esqueleto, que les hace ser propensos a sufrir luxaciones de cadera. Además, también pueden sufrir cardiopatías y malformaciones en el riñón. La alimentación suele ser también un problema en estos casos, puesto que suelen tener dificultades a la hora de comer, lo que lleva a algunos niños con Kabuki necesitan alimentación por sonda para mantener una nutrición adecuada.

U.P.L. Langreo clasificado para jugar la Copa del Rey 2019/20; y con los equipos de Tercera, Re-

Santander. Sus números fueron 15 victorias, 7 empates y 16 derrotas. El equipo langreano se despide de

L'Entregu, que también repetirá el año que viene con Marcos Suárez al mando, fue octavo con 57

Finalmente, en primera regional el Langreo Eulalia fue segundo con 72 puntos.

tor que critores porque fleet' a literari: suya. Pt traduce la cuida senta Z: errática mala pi rrafos y varias e en caste manifie jorable. gundo qu 'El pris este tipi



Inicio de la carrera 'Todos con Néstor' en Carrocera.

Carrocera corre por el síndrome Kabuki

M.V.

Carrocera celebró el pasado 2 de junio un encuentro deportivo muy especial. Casi doscientas personas tomaron la salida en Carrocera en la 'Carrera-marcha síndrome Kabuki: Todos con Néstor'. El acto sirvió para apoyar al blimeino Né-

tor Reinoso, que padece esta enfermedad considerada como 'rara', que generalmente se relaciona con un tono muscular bajo, crecimiento posnatal lento, retraso en el desarrollo y dificultades de aprendizaje. El dinero recaudado se destinará para la investigación de este síndrome.