

*Somos diferentes  
Somos iguales*



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

*MEMORIA 2021*



<b>¿QUÉ ES AEFA-KABUKI?</b> .....	<b>5</b>
<b>Generalidades</b> .....	5
<b>Ámbito geográfico</b> .....	5
<b>Ámbito de actuación / atención</b> .....	5
<b>Estructura organizativa</b> .....	5
<b>Datos identificativos</b> .....	5
<b>Datos de contacto</b> .....	6
<b>Presencia en las redes sociales</b> .....	6
<b>¿QUIÉNES FORMAN AEFA-KABUKI?</b> .....	<b>6</b>
<b>OBJETIVOS</b> .....	<b>6</b>
<b>ACTIVIDADES</b> .....	<b>7</b>
<b>A. Formación a especialistas.</b> .....	7
<b>B. Grupos de ayuda mutua (GAM)</b> .....	7
<b>C. Apadrinamiento de un Ajedrez Gigante y solidario</b> .....	8
<b>D. Participación en el congreso de investigación organizado por Kabuki Syndrome Foundation</b> .....	8
<b>E. Reunión de familias Kabuki.</b> .....	8
<b>F. Divulgar, visibilizar y concienciar sobre el Síndrome de Kabuki</b> .....	10
F.1. Presencia en medios de comunicación .....	10
F.2. Día internacional del Síndrome de Kabuki .....	10
F.3. Mañana Super Kabuki: Jornada de divulgación y concienciación S. Kabuki y fomento del asociacionismo .....	11
<b>G. Servicio información y orientación</b> .....	12
<b>H. Ayudas y subvenciones obtenidas</b> .....	12
<b>ESTADOS FINANCIEROS</b> .....	<b>14</b>
<b>COMPROMISO DE AEFA-KABUKI</b> .....	<b>14</b>
<b>HISTORIA DE AEFA-KABUKI</b> .....	<b>15</b>
<b>¿QUÉ ES EL SÍNDROME KABUKI?</b> .....	<b>16</b>
<b>Testimonio</b> .....	<b>17</b>
<b>Agradecimientos</b> .....	<b>19</b>
<b>Visualiza y revive momentos inolvidables de las actividades de AEFA-Kabuki 2021</b> .....	<b>20</b>
<b>ANEXOS</b> .....	<b>21</b>

## Saluda

*Como cada año tengo honor de dirigirme a ustedes en esta memoria que hace resumen a un año en nuestra asociación, y hace resumen y propósitos que nos siguen reafirmando que en la lucha del día a día nuestra asociación afianza nuestra capacidad de poder seguir aportando a nuestras familias un apoyo necesario y vital.*

*En este año que ha acabado, llamado de la “NUEVA NORMALIDAD” nuestra asociación ha sido valiente respetando las directrices sanitarias, lo que ha hecho que hayamos podido volver a hacer reuniones y charlas en line que nos han vuelto a poner en el punto de salida de activar nuestro propósito que no es otro que avanzar en el conocimiento y reconocimiento de nuestra enfermedad: Síndrome de Kabuki.*

*Con ese propósito este año 2021 hemos participado junto con otras asociaciones en la confección del video “**pertenecemos al mundo**” en el ámbito de la celebración del día internacional de las enfermedades raras, en programas de radio donde se ha incidido en la parte jurídica y médica que nos puede afectar tanto como a pacientes como a familiares de los mismos, unas jornadas familiares en mayo en las que las familias kabuki nos hemos reunido en Madrid y Valencia para confraternizar después de muchos meses sin vernos y nos han servido de oxígeno para coger fuerzas en nuestra lucha diaria, después del verano en nuestro centro de referencia, el CREER de Burgos, donde en una jornada estupenda hemos apadrinado la entrega de un ajedrez gigante que quedará para su disfrute en el centro y en él nos ha emocionado participar.*

*Nuestro día internacional, el 23 de octubre ha sido otra fecha significativa con la organización de un fin de semana lúdico y familiar que nos ha llenado plenamente, la organización en Bilbao de esta jornada nos ha vuelto a unir como una única familia y para acabar, también y no menos importante nos hemos reunido en otra jornada para difundir nuestra enfermedad y asociación*

en Madrid con lo que hemos cerrado un año en actividades completo y que esperamos que este año 2022 sea continuación del anterior.

No podemos acabar sin resaltar la labor de todos y todas nuestras asociadas y creemos que es de justicia resaltar el trabajo que se hace desde las diferentes áreas de nuestra asociación, la presentación de proyectos, el compromiso y dedicación en la creación de jornadas, el apoyo diario de todos y todas las socias hacen de nosotros un equipo mejor, una asociación más fuerte y que sigue abierta a mejorar y superarse.

El último párrafo es para animar a seguir trabajando por un mundo mejor a través de nuestra asociación, el lema “la unión hace la fuerza” se hace más latente cada día en nuestras familias y con esos eslogan debemos seguir luchando y visibilizando nuestro objetivo que no es otro que el reconocimiento de nuestra enfermedad y poner las herramientas necesarias para darla a conocer.



M. Reinoso

Manuel A. Reinoso  
Vicepresidente de AEFA-Kabuki

## ¿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).

AEFA-Kabuki finalizó el 2021 con 58 socios.

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 afectados 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](mailto:sindromekabuki@gmail.com) - [info@sindromekabuki.es](mailto:info@sindromekabuki.es)

**Web:** [www.sindromekabuki.es](http://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.



### C. Apadrinamiento de un Ajedrez Gigante y solidario

La Asociación Española de Familiares y Afectados por Síndrome Kabuki (AEFA-Kabuki) y, sobre todo, los Super Kabuki, que son los niños con Síndrome de Kabuki han apadrinado un Ajedrez Gigante, que se ha entregado al Centro de Referencia Estatal de Enfermedades Raras (CREER), perteneciente al Instituto de Mayores y Servicios Sociales (IMSERSO).



Cada pieza del Ajedrez Gigante lleva en el cuello una tarjeta de PVC única. Cada una de estas tarjetas ha sido pintada a mano por una niña o niño Super Kabuki, con entusiasmo, con dedicación, con esfuerzo, con su imaginación y, sobre todo, con una gran sonrisa; lo que hace que cada tarjeta sea especial.

El Ajedrez Gigante se encuadra dentro del programa de responsabilidad social “Tu juego les da juego”, que desde hace varios años lleva realizando la empresa HT Stores en colaboración con Uanataca.



### D. Participación en el congreso de investigación organizado por Kabuki Syndrome Foundation

La Kabuki Syndrome Foundation, organización sin ánimo de lucro con sede en Northbrook, en el estado estadounidense de Illinois, organizó un congreso de investigación de 2 días completos, en el que participaron investigadores muy implicados en el estudio del S. Kabuki, tanto en aspectos básicos del desarrollo del síndrome como en aspectos clínicos.

AEFA-Kabuki fue invitada por KSF a participar en el congreso, en el panel de conferenciantes correspondiente al “papel de las asociaciones de pacientes en las enfermedades raras”.

Se puede ver el programa del congreso, las presentaciones (power point) y las grabaciones de las intervenciones en el congreso en el siguiente enlace.

<https://www.kabukisyndrome.foundation.org/2021-presentations>

### E. Reunión de familias Kabuki.

Después de 2 años sin realizar reunión presencial de Familias Kabuki, en el año 2021 si se programaron. Para minimizar contagios y evitar posibles situaciones de riesgo se priorizó que la reunión y actividades que en ella se hacen fuesen en un espacio abierto, al aire libre.

Además, dado la dispersión geográfica de las familias Kabuki y con el fin de favorecer la participación del mayor número posible de familias se programaron 2 reuniones, una en Madrid y otra en Valencia.

En la reunión de Madrid se hizo una visita al ZooAquarium de Madrid y se organizó una comida en los espacios habilitados para picnic.

En lo que respecta a Valencia, se optó por hacer una excursión de día completo al Biopark.

Tanto la reunión de Madrid como en la Valencia 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 ...).



Ambos eventos fueron muy satisfactorios, 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).

En sendas jornadas se realizó un taller de pintura, en el que todas las niñas y niños Kabuki pintaron tarjetas que, posteriormente se utilizaron para decorar e identificar las piezas del ajedrez Gigante Solidario que AEFA-Kabuki apadrinó (más información en apartado "C")

## F. Divulgar, visibilizar y concienciar sobre el Síndrome de Kabuki

### F.1. Presencia en medios de comunicación

#### RADIO

AEFA-KABUKI ha tenido la oportunidad de participar en el programa de radio “enfermedades raras” dirigido por Antonio Armas, en el que se entrevistó a la presidenta de la asociación y a la Dra. Ana Cueto, como profesional médico de referencia.

Radios locales del País Vasco se hicieron eco de la celebración de **Kabuki EGUNA**, que tuvo lugar en Fadura el 23 de octubre, y entrevistaron en directo a la presidenta de la asociación y varias familias.

#### TELEVISIÓN y PRENSA

Con motivo de la celebración del Día internacional del S. Kabuki en Bilbao “**Kabuki EGUNA**”, la televisión local entrevistó a varios miembros de la junta directiva de la asociación, así como a niños con el Síndrome y varias familias. Además, emitió imágenes / videos de la acogida del club Rugby inclusivo a los niños Kabuki y sus familias.

La prensa local también dio cobertura al evento y se hizo eco del mismo.



### F.2. Día internacional del Síndrome de Kabuki

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

En el 2021, y coincidiendo con el 5ª aniversario de la primera reunión de Familias Kabuki, de la cual surgió la semilla para la creación de AEFA-Kabuki, se organizó KAUKI EGUNA, evento – celebración de día completo en Getxo, (Bilbao).

El equipo de Rugby Getxo inclusivo fue el anfitrión de esta gran celebración y recibió a AEFA-Kabuki y otras familias Kabuki no asociadas en Fadura.

La jornada se inició con un partido inclusivo, en el que compartieron césped los componentes de Getxo inclusivo, los super Kabukis y aquellos papas, mamás y amigos /as que se animaron a compartir este fabuloso e irrepetible partido.



Tras una paella solidaria, del día internacional y

talleres infantiles, un espectáculo de Magia y de la orquesta LA TROPA (música in vivo), subasta de cuadros, firma de un libro (con dedicatoria especial a uno de nuestros Superkabukis).

la celebración visibilización del S. Kabuki continuó con

Respecto al Kabuki Eguna quiero destacar la profunda sorpresa y emoción que Iñigo, Javier y yo (Pilar) nos llevamos al conocer que al email de contacto indicado en los carteles publicitarios de *Kabuki Eguna* había llegado un correo de Olga Sampelayo, mamá de un niños de 12 años con S. Kabuki, que se quedó dubitativa al leer el nombre de Kabuki en un cartel y, después, estupefacta al verificar en internet que el cartel realmente correspondía a un evento relacionado con el S. Kabuki y descubrir que existía una asociación de personas con S. Kabuki. Situaciones como esta hablan por sí solas de lo importante que es que la asociación organice eventos de visibilización.

Por otro lado, en el día internacional del S. Kabuki, no podía faltar la distribución de **Lazos verdes**, que es la 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.



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.

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



### F.3. Mañana Super Kabuki: Jornada de divulgación y concienciación S. Kabuki y fomento del asociacionismo

Con el fin de fomentar el asociacionismo entre las familias con algún miembro son 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 un actividad lúdica, en la que se realizaron las siguientes actividades:

- Taller de dibujo y manualidades
- Taller de maquillaje facial,
- Juegos infantiles
- Cuentacuentos, como el “trébol de cuatro hojas”, que fue interpretado por Odalyx, con la colaboración de los niños asistentes.



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.

## G. Servicio información y orientación

En 2021, a través del buzón de correo electrónico de la página web de la asociación se han atendido 18 consultas realizadas por personas que tienen algún familiar con S. Kabuki y 5 consulta de profesionales.

## H. Ayudas y subvenciones obtenidas

AEFA-Kabuki en 2021 se presentó a varias convocatorias de ayuda y/o subvenciones de carácter público o privado.

Los proyectos presentados a las diferentes convocatorias estaban vinculados al 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.

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. El proyecto surge de la detección mediante una encuesta reciente entre las familias con algún miembro con S. kabuki de las diferencias significativas en el porcentaje de diagnóstico entre CCAA, así, el 71% se diagnostican en las CCAA de Madrid, Cataluña, Andalucía y Valencia; y, sin embargo, no hay ningún caso diagnosticado en Extremadura, Cantabria o La Rioja.

Entre otras acciones, se realizó un *emailing* a hospitales e instituciones a través de los servicios de atención al paciente y/o páginas web, con el fin de identificar a profesionales que potencialmente puedan estar o llegar a estar relacionados con pacientes con Síndrome de Kabuki

- ✓ 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 y 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 entre las familias socias.

- ✓ XI Convocatoria para mejorar la calidad de vida de las personas que sufren enfermedades raras – Fundación Mapfre

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.

- ✓ Convocatoria “LA VOZ DEL PACIENTE” - LABORATORIOS CINFA

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.

## ESTADOS FINANCIEROS

Balance a 31-12-2021		Cuenta de Resultados Ejercicio 2021	
<b>ACTIVO</b>		<b>1. Ingresos Actividad Propia</b>	<b>28.301,84</b>
Activo corriente	38.108,23	a) Cuotas asociados	7.334,00
Material promocional	579,04	b) Ingresos de proyectos y actividades	1.645,50
Cuotas pendientes de socios	20,00	c) Ingresos de promociones, patrocinadores y colaboraciones	7.591,09
Efectivo y otros líquidos equivalentes	37.509,19	d) Subvenciones y donaciones	11.731,25
<b>TOTAL ACTIVO</b>	<b>38.108,23</b>	<b>2. Ventas y otros ingresos ordinarios de la actividad mercantil</b>	-
<b>PATRIMONIO NETO Y PASIVO</b>		<b>3. Gastos por ayudas y otros</b>	<b>1.581,00</b>
Patrimonio neto	38.108,23	a) Ayudas monetarias	1.581,00
Excedente ejercicios anteriores	27.970,48		-
Excedente del ejercicio	10.137,75	<b>5. Consumos de explotación</b>	<b>12.271,12</b>
<b>Acreeedores y deudores</b>		<b>8. Gastos de personal</b>	<b>4.094,70</b>
Patrocinadores, afiliados y otros deudores		<b>9. Otros gastos de la actividad</b>	
<b>TOTAL PASIVO</b>	<b>38.108,23</b>	<b>12. Ingresos financieros</b>	-
		<b>13. Gastos financieros</b>	<b>217,27</b>
		<b>19. Impuesto sobre beneficios</b>	
		<b>Resultado total</b>	<b>10.137,75</b>

## 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](http://www.sindromekabuki.es)

## Testimonio

### Ander: un antes y un después

En la vida de cada uno de nosotros hay siempre un antes y un después.. . En mi familia hay un antes y un después de Ander , nuestro segundo hijo que hoy tiene 12 años, Ander, nació un Domingo de Junio, después de un embarazo y parto perfectos. Su cuerpecito pequeño y lleno de pliegues, sus dedos arrugados y toda aquella piel "sobrante"...El primer contacto aunque lleno de amor y emoción fue un shock. horas después se lo llevaban a cuidados intensivos, el vacío fue inmenso, miles de preguntas sin respuesta, una CIV , un doble sistema renal , una hiperlaxitud articular , una displasia de cadera ... demasiada información a procesar, cuantas veces no hemos acordado de aquellas palabras " el viernes os vais a casa ".



Llegaron muchos viernes, todo los que hay en 6 meses. En ese tiempo fue operado de una conexión interventricular y una gastrostomía. A los pocos días y con semejantes heridas de guerra nos dicen que nos tenemos que ir a casa. En el Hospital de Cruces que es donde estaba Ander había demasiados casos de gripe A entre los sanitarios y ya no era un entorno seguro para él, así que con una mezcla de pánico y alivio nos fuimos a casa. Daniel que tenía solo 22 meses más que su hermano lo pudo conocer y ahí empezó su historia de amor eterno. Mi único objetivo a partir de ese momento es verles crecer sanos y felices.



Ander volvió a ingresar un par de semanas después, la alimentación a través de su gastrostomía no le nutria, fueron muchas noches sin dormir sin saber qué pasaba... cuando por fin salió del hospital decidimos celebrar su bautizo. Ander tenía 2 años y medio. Fue un día emotivo con toda la familia celebrando su vida, sólo una semana

después Ander sufrió una convulsión que duró 90 minutos y lo devolvió a la UCI... entrar y salir del hospital se convirtió en rutina. Apenas tenía 3 años y ya llegaron noticias acerca del síndrome Kabuki. El hospital confirmaba nuestras sospechas y Ander pasaba a ser un caso más de síndrome Kabuki

A partir de aquí hemos tenido una tranquilidad relativa, conocer su condición nos ayuda a comprender muchas de las situaciones que vivimos con él. En 2021 y de manera fortuita me tropecé con un cartel de la asociación AEFA-Kabuki anunciando un encuentro de familias de afectados por S. Kabuki en Getxo. Toda la familia acudimos a conocerlos y fue un momento muy importante, ya que el sentimiento de soledad que a veces teníamos ha desaparecido. Siempre hemos estado muy orgullosos de Ander y cada avance suyo nos parece un milagro, es un niño único y sólo da amor en estado puro. Ander, gracias por existir, ojalá nunca cambies esa forma que tienes de estar en el mundo.



## 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 Mapfre, Laboratorios Cinfa, Comunidad de Madrid, Ayuntamiento de Getxo.**

A los que han contribuido a visibilizar el S. Kabuki y la asociación, y a recaudar fondos para asociación; Alejandra, Juan C. Valero, Juan Villadelsax, Juantxo, Iñigo, Larra y los chicos del Getxo Rugby inclusivo, César, Borja, Victor y su equipo de maestros arroceros, Carmela, Soledad. A todas vosotras y vosotros, 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.

## *Visualiza y revive momentos inolvidables de las actividades de AEFA-Kabuki 2021*

- ❖ APADRINAMIENTO AJEDREZ GIGANTE SOLIDARIO

<https://www.sindromekabuki.es/docs/Skabuki-ajedrez-collage.pdf>

- ❖ CANCIÓN DE LOS KABUKIS <https://youtu.be/Q3ex9CbOSZ4>

Título: "UN MISMO SOL".

Autora: Soledad Hernando

Guitarra: Daniel Zueco

Bajo: Cristian Alcaráz

Batería: Paco Vivo

Voz: Encarni Roldán

Estudio de Grabación: El Hombre que Escucha S.L.

Productor: Fran vivo

Videoclip <https://www.youtube.com/watch?v=ailAeP5iBNc>

Los Superkabuki disfrutando su canción

<https://www.youtube.com/watch?v=m23KzSe7Y5Y>

- ❖ KABUKI EGUNA <https://www.youtube.com/watch?v=hOmOBXD3SE>

- ❖ CUENTACUENTOS EN MORATALAZ

<https://www.youtube.com/watch?v=2dvo2zt1x2k>

- ❖ DIVULGANDO EL Kabuki

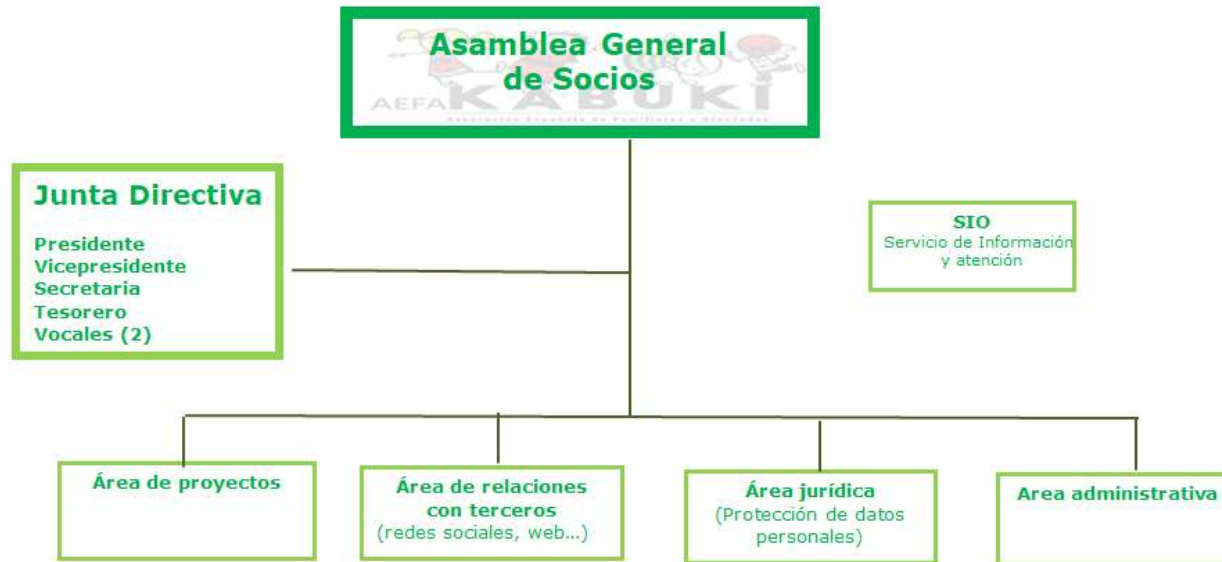
<https://www.youtube.com/watch?v=RjiAbNAB1Hg&t=13s>

# ANEXOS



## Esquema Organización interna AEFA-Kabuki

ORG-INT-01\_v02



### JUNTA DIRECTIVA:

**Presidente:** M<sup>a</sup> 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



## 2º Seminario online

29.10.2021

12:00 a.m.

### Síndrome Kabuki: Cardio, fisio, alimentación...

Dirigido a profesionales socio-sanitarios, educadores,  
pacientes y familiares.

Inscripción: [pincha aquí](#)

GRATUITO €\$



GOBIERNO  
DE ESPAÑA

MINISTERIO  
DE DERECHOS SOCIALES  
Y AGENDA 2030

SECRETARÍA DE ESTADO  
DE DERECHOS SOCIALES



AGENDA  
2030



Hospital General Universitario  
Gregorio Marañón

**12:00 Bienvenida y presentación**

*Pilar Lucero y Verónica Seidel*

**12:10 Síndrome Kabuki: actualización y generalidades**

*Dra. Verónica Seidel. Genética clínica. Pediatría HGU Gregorio Marañón*

**12:25 El corazón en el S. Kabuki**

*Dra. Reyes Álvarez García-Rovés. Cardiología infantil HGU Gregorio Marañón*

**12:45 Problemas gastrointestinales y de alimentación en el S. Kabuki**

*Dra M<sup>a</sup> Carmen Miranda Cid. Digestivo y Nutrición infantil/ Pediatría HGU Gregorio Marañón*

**13:05 Visión terapéutica desde el campo de la fisioterapia y terapia ocupacional**

*Sonia Martínez, fisioterapeuta de CREER y M<sup>a</sup> Jesús Ladrón de Guevara, terapeuta ocupacional del CREER.*

**13:45 Coloquio. Conclusiones y cierre**

