

*Somos diferentes
Somos iguales*



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

MEMORIA 2023

¿QUÉ ES AEFA-KABUKI?	6
Generalidades	6
Ámbito geográfico	6
Ámbito de actuación / atención	6
Estructura organizativa	6
Datos identificativos	7
Datos de contacto	7
Presencia en las redes sociales	7
¿QUIÉNES FORMAN AEFA-KABUKI?	7
OBJETIVOS	7
COMPROMISO DE AEFA-KABUKI	8
ACTIVIDADES	9
A. Grupos de ayuda mutua (GAM)	9
B. Sesión informativa sobre Equinoterapia (Hipoterapia)	9
C. Reunión de familias Kabuki.	10
D. Divulgar, visibilizar y concienciar sobre el Síndrome de Kabuki	11
D.1. Presencia en medios de comunicación	11
D.2. Día internacional del Síndrome de Kabuki	13
D.3. Carrera nocturna y mercadillo “kilómetros con K de Kabuki”.....	13
E. Servicio información y orientación	14
F. Ayudas y subvenciones obtenidas	15
ESTADOS FINANCIEROS	16
HISTORIA DE AEFA-KABUKI	19
¿QUÉ ES EL SÍNDROME KABUKI?	20
Agradecimientos	21
ANEXOS	23

Saluda

Recientemente me han encomendado la labor de redactar un escrito con motivo de la memoria anual de Aefa-Kabuki. Es un honor poder realizarlo y a continuación os compartiré unas líneas acerca de mis sensaciones sobre lo que ha supuesto para mí la asociación y sobre lo que he vivido durante estas últimas semanas gracias a la fraternidad y el apoyo que he recibido.

En primer lugar, quiero situarles sobre la situación personal que tenía cuando conocí la asociación.

Yo estaba viviendo una situación dramática e incierta, continuada en el tiempo, que se originó con el nacimiento de mi hijo. Aquel día sucedió un tsunami para nuestro entorno ya que mi mujer tuvo repentinas y muy graves complicaciones en su embarazo, de tal gravedad que había que provocar el parto para salvar la vida tanto de ella como la de nuestro hijo. Y el tsunami que os decía se llevó por delante a mi mujer y nuestro hijo, Martí, nació con graves problemas de salud. Tras más de tres meses en el hospital me fui a casa con un niño huérfano, casi ciego total (me lo anunciaron durante esas semanas) y con una enfermedad rara que aún no le habían puesto nombre y que le generaba diversos problemas de salud.

Inicié entonces un camino lleno de obstáculos y plagado de visitas a médicos y hospitales durante los primeros años de vida de Martí.

Cuando Martí tenía un año, una neuróloga, tras fijarse en sus rasgos faciales, consiguió acertar con la enfermedad que padecía mi hijo: Síndrome de Kabuki. Tras certificarlo con un estudio genético, ya teníamos un diagnóstico.

Tras esto, ya se pueden imaginar que me lancé a buscar información sobre el síndrome, tanto por internet como a través de los médicos. La información que obtuve en aquel momento era incompleta y me generaba aún más dudas sobre el futuro que le esperaba a mi hijo. Es cierto que nos acotaba más cuales eran sus problemas de salud presentes y los potenciales que pudiera sufrir, pero el nivel de incertidumbre sobre su salud era muy grande.

Cuando Martí tenía dos años y con su salud aún muy frágil llegó un momento importante. A través del hospital donde íbamos conseguí conocer a la aún pequeña y casi recién creada asociación Aefa-Kabuki. La asociación tenía apenas un año de existencia y el conocerla supuso para mí un alivio muy importante. A través de ella conocí a más gente en mi misma situación, me sentí más arropado, supe más sobre la enfermedad y sobre todo se mitigaron algunas de las incertidumbres que me torturaban sobre la salud y el futuro de Martí. En un primer contacto pude comparar los problemas de salud de Martí con los de otros niños con su enfermedad, pude conocer la esperanza de vida de la enfermedad, pude comprobar la calidad de vida de los distintos niños y recibí una importante red de apoyo emocional.

Con los años está red de apoyo y este vínculo fue creciendo y yo me impliqué en la asociación, siempre en la medida de mis posibilidades ya que mi situación personal me limitaba bastante. Esta implicación, sobre todo ayudando en la difusión de la enfermedad y su conocimiento a través de Redes Sociales, me dio bastantes momentos de satisfacción personal y ayudó al crecimiento de la Asociación.

A través de los encuentros entre familias que celebramos anualmente y de los chats donde compartimos nuestras vivencias, el vínculo entre las familias Kabukis se fue haciendo más robusto. Como dice un familiar mío, siguiendo el chat nos ayudamos los unos a los otros y nos alegramos de los pequeños triunfos de un niño o le ponemos una velita a otros que se encuentra en dificultades. Y a la vez nos ayudamos consultando nuestras dudas y con el apoyo emocional mutuo que nos damos.

Todos sabemos también que aunque se trata de una enfermedad rara que no es tan grave como otras, sí que es un enfermedad en la que los niños son bastante dependientes y requieren mucha atención. Esto supone que su nivel de fragilidad ante las adversidades sea considerable e implica que las familias tengan que hacer un seguimiento importante de todas las patologías que sufre el paciente, así como intervenir con solvencia cuando toca ir al hospital o al médico.

En muy contadas ocasiones sucede que la gravedad de la patologías es tan grave que puede llevar a suponer la muerte del paciente. Y desafortunadamente así sucedió con mi hijo, cuando tenía 8 años. Padeció una afección pulmonar tan grave que no pudimos salvarlo.

Tras este funesto episodio, el aluvión de muestras de solidaridad y de apoyo que recibí por parte de los miembros de la asociación Aefa-Kabuki fue abrumadora. Nos sentimos muy arropados y queridos por todos durante esos días.

Y ese apoyo también forma parte de la labor de esta asociación. Os estaremos eternamente agradecidos.

A la vez, durante esos días, y a raíz del apoyo que recibíamos, empezaron a aflorar sentimientos y pensamientos muy profundos y bonitos que compartíamos con la “familia Kabuki”. Ya se sabe que el mundo de la discapacidad consigue en muchas ocasiones que aparezcan las mejores versiones de la condición humana.

Y ahora, tras más de un mes desde la muerte de mi hijo, sigo sintiendo cerca a la Asociación y recordando con cariño las cosas buenas de esos días. La asociación, como veis hace una labor importante y vale la pena implicarse y arrimar el hombro para que Aefa-Kabuki siga avanzando y nuestros niños (y no tan niños) tengan una buena calidad de vida y sigan disfrutando de una vida digna.

Por último, quiero agradecer de nuevo la oportunidad que me han dado desde la dirección de Aefa-Kabuki para participar con este escrito y quiero dar mi energía a todas las familias Kabuki para que sigan luchando por sus niños.

¡Un fuerte abrazo familias!



Pedro Sanz
Padre de Martí



¿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 finalizó el 2023 con 66 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/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 vengán 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. Grupos de ayuda mutua (GAM)



En 2023 se continuó el proyecto GAM iniciado en 2019 y cuyos resultados han sido muy satisfactorios y cuyo objetivo es crear un espacio de encuentro entre iguales, en el que, siempre de forma confidencial por parte de los participantes, se exponen y comparten sentimientos, frustraciones, experiencias, vivencias, preocupaciones u otro tema que el asistente necesite abordar.

En 2023 se mantuvo la posibilidad de que personas con S. kabuki o familias con algún miembro con S. Kabuki que no están asociados a AEFA-Kabuki unirse a las sesiones GAM.

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

Existen varios grupos, creados según el criterio profesional de la psicóloga. Los diferentes grupos se reúnen una vez al mes, en modalidad online.



B. Sesión informativa sobre Equinoterapia (Hipoterapia)

Este año, se llevó a cabo una actividad de equinoterapia dirigida por el equipo médico terapéutico de ASTURCÓN formado por un psicólogo, un logopeda, un fisioterapeuta y profesionales de equitación, expertos en sesiones de equinoterapia para niños/as con necesidades especiales.

En primer lugar, hubo una sesión teórica, donde se informó de la actividad de la equinoterapia, sus fundamentos y los beneficios que reporta, cuando está indicada, cuando se suele empezar a ver progresos, etc. Después, se realizó una sesión práctica con las personas con S. Kabuki y con sus familias.

Estas sesiones teóricas-prácticas son fundamentales para favorecer la difusión y promocionar el conocimiento de los beneficios de este tipo de terapias a las familias, ya que pueden ayudar a las personas con S. Kabuki a mejorar su calidad de vida desde un punto de vista 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.



C. Reunión de familias Kabuki.

Las familias este año nos reunimos los días del 6 al 8 de octubre, en el mes del Día Internacional del síndrome de Kabuki (23 de octubre), para celebrar juntos este día, tan importante para nosotros.

Este año la reunión familiar se llevó a cabo en Gijón (Asturias) donde se llevaron a cabo muchas actividades y talleres conjuntos; Actividad de hipoterapia a manos de la asociación “equinoterapia positiva”, visita al ecomuseo minero de Samiño, visita al botánico de Gijón, paseo por “Laboral ciudad de la Cultura”, una “Espicha Kabuki”, entre otras...



Fue un fin de semana muy emotivo y divertido, donde mayores y menores, personas con S. Kabuki, sus hermanos y familiares disfrutamos mucho juntos. La reunión estuvo abierta a todo el público que quiso participar (familias con personas con S. Kabuki asociados y no asociados a AEFA-Kabuki, amigos de los niños Kabuki, amigos de las familias...).

Este evento fue muy satisfactorio, tanto en cuanto al número de participantes como en cuanto a los objetivos conseguidos, entre ellos: crear espacio de acogimiento y comprensión, compartir vivencias, sentimientos y experiencia, acoger a nuevas familias que se han unido a la asociación, crear vínculos y empatía entre iguales, normalizar el S. Kabuki y el día a día, favorecer la inclusión de los niños kabuki y sus familias).



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


D.1. Presencia en medios de comunicación

PRENSA

Con motivo del Día Internacional del síndrome de kabuki (23 de octubre) la prensa online dio voz a las familias que conviven con el síndrome de Kabuki, pudiendo expresar como se sienten y las dificultades que se encuentran el camino, dando visibilidad y difusión, tan importante en una enfermedad rara.

✓ *Servimedia*


<https://www.servimedia.es/noticias/familias-ninos-sindrome-kabuki-esperan-una-media-cinco-anos-para-tener-diagnostico/4005290>



La madre de una niña con síndrome de Kabuki denuncia que estos niños están "infradiagnosticados"
Noelia es una niña 'Kabuki', como las personas con este síndrome se autodenominan. Cuenta Pilar, su madre, que la pequeña nació con "hipotonía", bajo...
www.servimedia.es

✓ *20 minutos*

<https://www.20minutos.es/noticia/5182758/0/ester-madre-un-nino-con-sindrome-kabuki-nacer-nos-hablaron-terminos-esperanza-vida-eso-nos-marco-mucho/>



Ester, madre de Macià con síndrome de Kabuki: "Al nacer, nos hablaron en términos de esperanza de vida y eso nos marcó mucho"
En 1981, los científicos japoneses Norio Niikawa y Yoshikazu Kuroki descubrieron el síndrome de Kabuki. Lo bautizaron así por las semejanzas que guardan...
www.20minutos.es

✓ *La razón*

https://www.larazon.es/salud/descubre-sindrome-kabuki-enfermedad-rara-que-afecta-1-cada-32000-nacimientos_2023102365360e18a1cbe000017ccaeb.html

RADIO

✓ Entrevista sobre Emilia, una de nuestras Súper Kabukis en el programa de radio **No te rindas de Canal Sur Radio**.

<https://www.canalsur.es/radio/programas/no-te-rindas/detalle/418659.html?video=1980204&fbclid=IwAR2UZxEN4gB9Itntwvn2H60y8w7p2Dwa6OdelXw0nqMoexPkn1jnTREPdDc>

- ✓ El día 23 de octubre **Norte Radio92.2** entrevistó en directo a representantes de la Asociación Síndrome de Kabuki, quienes dieron un visión general de lo que es el Síndrome de Kabuki, como afecta a la vida diaria de las personas que lo tienen y presentaron la labor que realizar la Asociación.

TELEVISIÓN

El 5 de noviembre, entrevistaron a Ana Bravo, persona con Síndrome de Kabuki, en el programa Entre Mujeres de Canal Sur, mostrando su día a día de su vida profesional y personal.

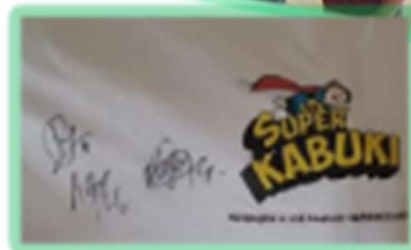


REDES SOCIALES

Este año hemos contado con el apoyo y la visibilización a través de la **Real Federación Española de Fútbol**. Las futbolistas Maite Oroz, Olga Carmona y Aitana Bonmatí de la Selección Española de fútbol femenino, que consiguió el título de Campeonas del mundial 2023, recibieron a una de las niñas de la asociación y su madre. Las jugadoras se interesaron por conocer el Síndrome de Kabuki y la asociación; y apoyaron la visibilización haciéndose fotos que se publicaron en la web oficial de la Real Federación Española de Fútbol.

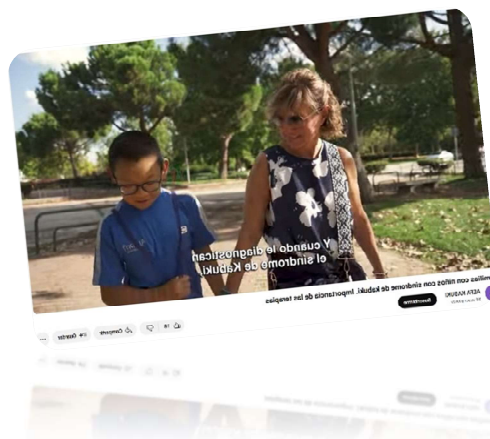


<https://rfef.es/es/noticias/emi-y-las-jugadoras-de-la-seleccion-espanola-juntas-para-visibilizar-las-enfermedades>



La **Fundación Montemadrid** nos ha apoyado economicamente financiado la realización de un video con el que hemos dado gran visibilidad al Síndrome de Kabuki y a la Asociación AEFA-Kabuki, y dar a conocer lo que supone el diagnóstico para la familia. Nos ha hecho mucha ilusión poder realizarlo y que puedan participar varias familias asociadas. Además de ser una puerta de acceso a futuras familias que quieran unirse a nosotros para mejorar la calidad de vida de sus hijos/as, para ellos/as mismos/as, luchar por que haya una mayor investigación del síndrome, encontrar apoyo emocional, etc.

https://www.youtube.com/watch?v=Rn_5AzSsp04&t=3s



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 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 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 menores los que lo expusieron ante sus compañeros. En concreto, IES Biar (Alicante), Colegio Montpelier (Madrid), Escuela Infantil Adela Abrines Castaños (Madrid), Colegio Portugal (Madrid) y C.E.I.P. Torre Malmuerta (Córdoba).



D.3. Carrera nocturna y mercadillo "kilómetros con K de Kabuki"

Un grupo de amigos de Villava-Atarrabia aficionados a los deportes de montaña organizaron un reto solidario bajo el lema "Kilómetros con K de KABUKI". El reto consistió en estar de 07:00 H a 18:00H, o lo que es lo mismo, de sol a sol, subiendo y bajando por el monte Oihana sin parar.

El reto fue éxito y mientras que los más osados se retaban, otros amigos y vecinos del pueblo les acompañaron en alguna subida o bajada y otros se quedaron en la plaza, colaborando con el stand solidario y participando en la visibilización del síndrome y la asociación.



E. Servicio información y orientación

En 2023, 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.

F. Ayudas y subvenciones obtenidas

AEFA-Kabuki en 2023 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
- ✓ V 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.
- ✓ I Edición de 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.
También visibilizar la asociación, las enfermedades raras y el Síndrome de kabuki.
- ✓ Convocatoria de proyectos sociales-LA CAIXA
Ayuda destinada a cofinanciar terapias necesarias, actividades que fomentan el asociacionismo entre las familias con niños/as con síndrome de Kabuki y una atención social especializada.
- ✓ 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 DE SITUACIÓN (Modelo Abreviado)

EJERCICIO 2023

ASOCIACION ESPAÑOLA DE FAMILIARES Y AFECTADOS POR SINDROME KABUKI

		Ejercicio 2023	Ejercicio 2022
ACTIVO	NOTAS	2023	2022
A) ACTIVO NO CORRIENTE		-479,00	0,00
I. Inmovilizado intangible.			
II. Bienes del Patrimonio Histórico.			
III. Inmovilizado material.		-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		36.997,91	24.138,20
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.		36.997,91	24.138,20
TOTAL ACTIVO (A+B)		36.518,91	24.138,20

		Ejercicio 2023	Ejercicio 2022
PATRIMONIO NETO Y PASIVO		2023	2022
A) PATRIMONIO NETO		35.925,14	21.716,21
A-1) Fondos propios		35.925,14	21.716,21
I. Fondo Social.		0,00	0,00
1. Fondo Social.			0,00
2. Fondo Social no exigido *			
II. Reservas.		21.716,21	37.477,15
III. Excedentes de ejercicios anteriores **		0,00	
IV. Excedente del ejercicio **		14.208,93	-15.760,94
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		593,77	2.421,99
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	1.954,00
V. Acreedores comerciales y otras cuentas a pagar.		593,77	467,99
1. Proveedores. **			0,00
2. Otros acreedores.		593,77	467,99
VI. Periodificaciones a corto plazo			
TOTAL PATRIMONIO NETO Y PASIVO (A+B+C)		36.518,91	24.138,20

CUENTA DE PÉRDIDAS Y GANANCIAS (Modelo Abreviado)

EJERCICIO 2023

ASOCIACION ESPAÑOLA DE FAMILIARES Y AFECTADOS POR SINDROME KABUKI

	Nota	Debe		Haber	
		Ejercicio 2023		Ejercicio 2022	
		2023	2022	2023	2022
A) EXCEDENTE DEL EJERCICIO					
1. Ingresos de la entidad por la actividad propia		43.337,98		11.939,88	
a) Cuotas de socios y afiliación		7.682,40		7.574,00	
b) Aportaciones de usuarios					
c) Ingresos de promociones, patrocinadores y colaboraciones		35.655,28		4.365,35	
d) Subvenciones imputadas al excedente del ejercicio		0,00		-34,07	
e) Donaciones y legados imputados al excedente del ejercicio					
f) Reintegro de ayudas y subvenciones					
2. Ventas y otros ingresos ordinarios de la actividad mercantil					
3. Ayudas monetarias y otros **		0,00		0,00	
a) Ayudas monetarias		0,00		0,00	
b) Ayudas no monetarias					
c) Gastos por colaboraciones y del órgano de gobierno		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. Aprovisionamientos *		0,00			
7. Otros ingresos de la actividad					
8. Gastos de personal *		-7.768,93		-8.683,04	
9. Otros gastos de la actividad *		-20.766,28		-22.017,78	
a) Servicios externos		-18.000,04		-15.089,98	
b) Tributos		-40,82		-40,82	
c) Pérdidas, deterioro y variación de las provisiones por operaciones comerciales		-2.725,40		-6.917,00	
d) Otros gastos de gestión corriente					
10. Amortización del inmovilizado *		-479,00			
11. Subvenciones, donaciones y legados de capital imputados a resultados del ejercicio					
12. Exceso de provisiones					
13. Deterioro y resultado por enajenación de inmovilizado **		0,00		0,00	
a) Deterioro 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)		14.263,41		-15.760,94	
14. Ingresos financieros					
15. Gastos financieros *		-154,48		0,00	
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)		-154,48		0,00	
A.3) EXCEDENTE ANTES DE IMPUESTOS (A.1 + A.2)		14.208,93		-15.760,94	
19. Impuestos sobre beneficios **					
A.4) VARIACION DE PATRIMONIO NETO RECONOCIDA EN EL EXCEDENTE DEL EJERCICIO (A.3 + 19)		14.208,93		-15.760,94	
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) VARIACION DEL PATRIMONIO NETO POR RECLASIFICACIONES AL EXCEDENTE DEL EJERCICIO (1+2+3+4)		0,00		0,00	
C) 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 VARIACION DEL PATRIMONIO NETO EN EL EJERCICIO (A.4+D+E+F+G+H)		14.208,93		-15.760,94	

HISTORIA DE AEFA-KABUKI

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

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

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

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

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

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



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

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

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

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

¿QUÉ ES EL SÍNDROME KABUKI?

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

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

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



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

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



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

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

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

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



Agradecimientos

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

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

A los que han contribuido a visibilizar el S. Kabuki y la asociación, y a recaudar fondos para asociación; a los profesionales de “equinoterapia positiva”, IES Biar (Alicante), Colegio Montpelier (Madrid), Escuela Infantil Adela Abrines Castaños (Madrid), Colegio Portugal (Madrid) y C.E.I.P. Torre Malmuerta (Córdoba), los “Climbers”. 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.

MEMORÍA DE ACTIVIDADES DE AEFA-KABUKI DEL AÑO 2023

REALIZADA POR:

Estefania Fernández Kruijier
Trabajadora Social

REVISADA Y APROBADA POR:

M^a Pilar Lucero Perdones
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 TOREZANO

**6 y 7
OCTUBRE**

**REUNION DE
FAMILIAS
AEFA KABUKI
2023
GIJON**



PROGRAMA:

VIERNES DIA 6 OCTUBRE:

10,00h CONCENTRACION Y REUNION PARA INICIO DE LAS JORNADAS.

10,30h traslado a las instalaciones del ASTURCON, para la actividad de hipoterapia con al asocion "equitación positiva".

13,30h tiempo para comida y traslados a siguiente actividad

16,30h llegada a actividad:

Ecomuseo minero valle de samuño

19,30h regreso a Gijón

Tiempo libre y cena.

SABADO 7 DE OCTUBRE:

10,00h CONCENTRACION Y REUNION DE FAMILIAS PARA INICIO DE LA JORNADA.

10,30h TRASLADO A BOTANICO DE GIJÓN

11,00h inicio de la actividad

13,00h traslado a "laboral ciudad cultural" paseo en grupo por el entorno.

14,15h reagrupación y traslado

15,00h "espicha kabuki"

19,00h tiempo para paseo por Gijón y tiempo libre.

DOMINGO 8

Abierto a conocer el entorno de Gijón o Oviedo en grupo para todas las familias que estén ese día.

