



MEMORIA DE ACTIVIDADES 2017

Un año de proyectos

Juan Carrión Tudela
Presidente de D'Genes



Como presidente de la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes me congratula enormemente poder dar a conocer a través de este documento la Memoria de Actividades del año 2017 que recoge las diferentes acciones desarrolladas por esta entidad.

A lo largo del año 2017, la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes ha vuelto a ofrecer una amplia cartera de servicios, perfectamente consolidada y que ha posibilitado que se hayan llevado a cabo más de 3.700 sesiones de atención directa por parte de profesionales de diferentes áreas.

Ha sido un año en el que se han redoblado esfuerzos para uno de los principales objetivos de la asociación, dar visibilidad a las patologías poco frecuentes. Por ello, no se han escatimado esfuerzos en organizar o estar presentes en cuantos eventos contribuyeran no solo a recaudar fondos para la entidad sino también permitieran otro tipo de rentabilidad, de tipo más social, que redundaran en dar a conocer los servicios y fines de la asociación.

Además hay que añadir otros pilares a las acciones desarrolladas, como son la sensibilización en materia de patologías poco frecuentes, con especial hincapié en el ámbito educativo, conscientes de que los niños y jóvenes de hoy son el futuro.

Y tampoco hay que olvidar las acciones formativas, encabezadas sobre todo por dos actividades plenamente consolidadas pero que siguen en crecimiento, como son el WorkER Meeting y el Congreso Internacional de Enfermedades Raras.

Pero todas estas actividades no hubieran podido ser posibles sin una parte imprescindible y fundamental de esta

gran familia que es D'Genes y uno de sus activos más importantes: su capital humano. El equipo de profesionales que componen D'Genes, en sus diferentes áreas, trabajan por y para las personas que conviven con una patología poco frecuente, con una dedicación y un trato cercano.

Junto a ellos, no hay que olvidar a los voluntarios, quienes de manera desinteresada aportan su tiempo y esfuerzo para colaborar y apoyar cuantos proyectos o iniciativas requieren su presencia.

A todos ellos, muchas gracias porque contribuyen a hacer cada año más grande esta asociación, que nació hace sólo diez años pero que en este tiempo ha conseguido ser un referente en atención a personas y familias que conviven con enfermedades raras y que, además, ha conseguido situar a la Región de Murcia en el mapa de las patologías poco frecuentes en el conjunto del país.

No quiero acabar sin agradecer también a las instituciones que nos han apoyado a lo largo de 2017, así como a las empresas, entidades o ciudadanos a título particular que han aportado su granito de arena para que D'Genes siga trabajando para mejorar la calidad de vida de las personas que conviven con enfermedades de baja prevalencia, y con cuyas aportaciones se han podido mantener e implementar los servicios que ofrece la asociación.

Por último, como presidente de D'Genes me pongo a disposición de todos ustedes para seguir trabajando y aunando esfuerzos en aras a mejorar juntos y avanzar en el camino que lleve a la mejora de las condiciones y calidad de vida de las personas afectadas por estas patologías.

¿Qué son las enfermedades raras?

Se dice que una enfermedad es rara si afecta a menos de 5 de cada 10.000 habitantes. Por tanto, en España se considera que una enfermedad es rara si afecta a menos de 20.000 personas. Si hablamos en porcentajes, se señala que del 6 al 8% de la población mundial aproximadamente está afectada por estas enfermedades, lo que supone una cifra de más de 3 millones de españoles.

En Murcia se estima que hay alrededor de 85.000 personas que padecen una patología poco frecuente.

Hoy en día, cerca de 7.000 enfermedades han sido identificadas y cinco nuevas patologías son descritas cada semana en el mundo, de las cuales el 80% son de origen genético y el 20% se deben a causas infecciosas (bacterianas o virales), alérgicas, degenerativas, proliferativas o autoinmunes.

Pero lo más importante es que las enfermedades raras pueden afectar a cualquier persona y pueden manifestarse a cualquier edad.



D'Genes, diez años al servicio de las patologías poco frecuentes

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes se creó el 25 de enero de 2008 y está compuesta por afectados, padres, familiares y profesionales de todos los ámbitos con el propósito de crear espacios de intercambio y convivencia y sensibilizar sobre la problemática de salud pública que suponen las enfermedades raras.

Por ello, D'Genes busca desarrollar acciones que contribuyan a mejorar la calidad y esperanza de vida de los enfermos y sus familias, poner en marcha acciones que repercutan en evitar el aislamiento social que en muchos casos sufren los

padres con hijos con enfermedades raras y realizar actividades de difusión de las características y particularidades de las enfermedades catalogadas como raras.



Fines

- Crear espacios de intercambio y convivencia entre familiares y padres con hijos con ER.
 - Sensibilizar sobre la problemática de salud pública que suponen las enfermedades raras.
 - Empezar acciones que contribuyan a mejorar la calidad y esperanza de vida de los enfermos y sus familias.
 - Poner en marcha acciones que repercutan en evitar el aislamiento social que en muchos casos sufren los padres con hijos con enfermedades raras.
 - Realizar actividades de difusión de las características y particularidades de las enfermedades catalogadas como raras.
 - Llevar a cabo acciones de coordinación con todas las partes implicadas; pacientes, administración pública, profesionales de la salud, etc.
- para la búsqueda de recursos que repercutan en la mejora de la calidad de vida y atención de los afectados.
- Realizar actuaciones de promoción, dinamización y reconocimiento del voluntariado social.
 - Promocionar hábitos de vida saludables que incidan favorablemente en la evolución y pronóstico de la enfermedad.
 - Promover la calidad de vida de las personas que presenten problemas de salud desarrollando programas de ayuda a personas con enfermedades raras y enfermos crónicos.
 - Realizar proyectos dirigidos a la inserción laboral e integración social de colectivos en situación o riesgo de exclusión social; personas con discapacidad y otros colectivos de dependencia social.

Cartera de servicios D'Genes

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes ha cumplido diez años de funcionamiento. Una corta pero intensa trayectoria caracterizada por el trabajo constante en favor de las personas que conviven con patologías poco frecuentes.

Nuestras actuaciones van dirigidas a niños/as, jóvenes y adultos que padezcan enfermedades catalogadas como raras y otras problemáticas neurológicas, psicomotrices, Trastornos del Espectro Autista, hiperactividad, discapacidad intelectual, Trastornos específicos del Lenguaje, etc. También desarrollamos acciones dirigidas a familiares y entidades implicadas y relacionadas con las personas que padecen enfermedades raras y otras problemáticas.

Para atender a todos ellos D'Genes puso en marcha una cartera de servicios que se ha ido consolidando e incrementando atendiendo a las demandas y necesidades de los usuarios. Esta labor se distribuye sobre todo en cinco grandes áreas o ejes de acción:

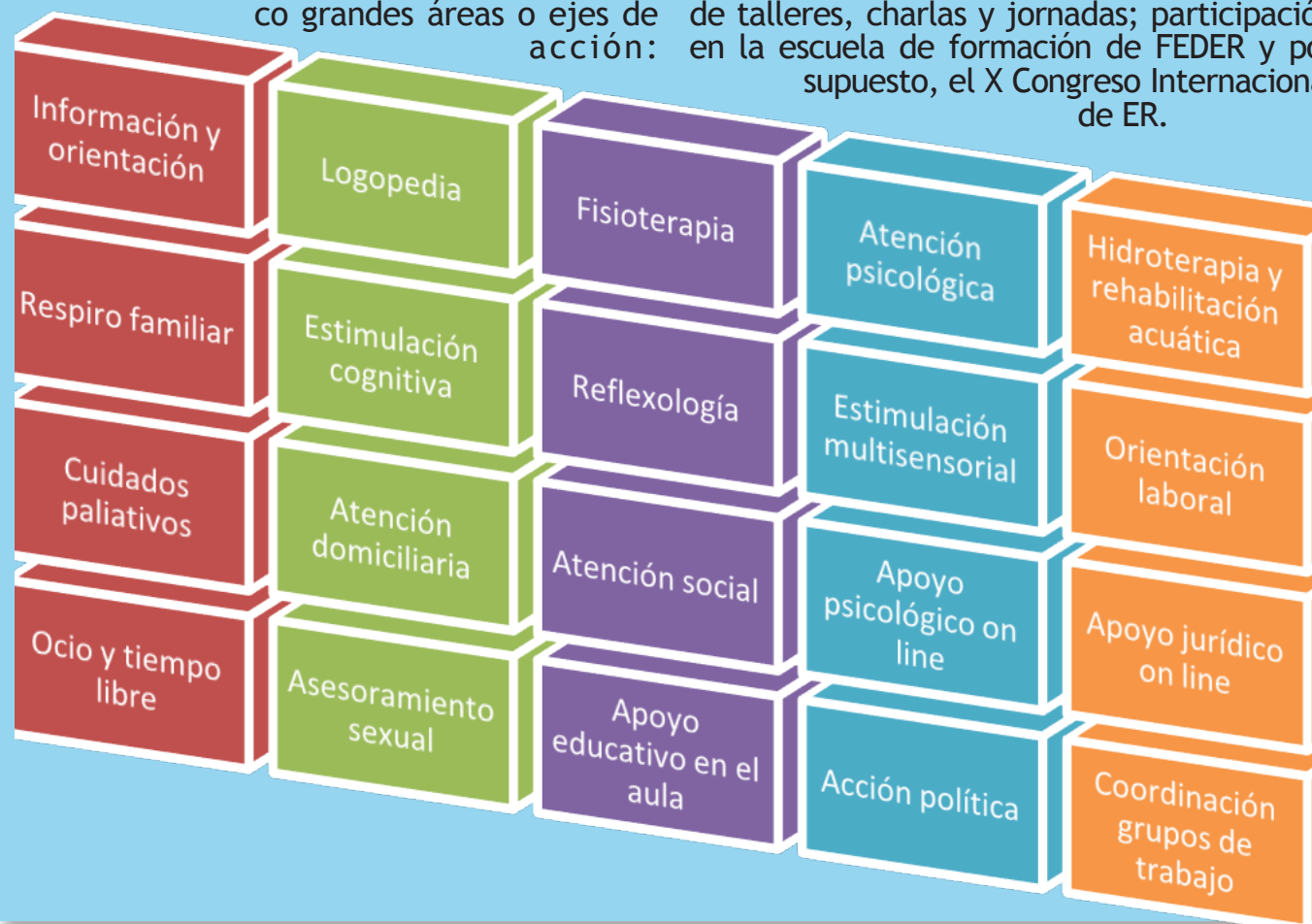
visibilidad y sensibilización, acción social, servicios de atención directa, acción política y formación

Así, en el apartado de visibilidad se engloban acciones de promoción y difusión que se llevan a cabo, eventos solidarios, sensibilización en centros educativos, etc. Por su parte, en el apartado de acción social tiene un papel fundamental el servicio de apoyo a familias afectadas, el respiro familiar, acciones de voluntariado o servicio de asesoramiento jurídico.

Los servicios de atención directa permiten ofrecer terapias diversas para mejorar la calidad de vida de los afectados.

En materia de acción política son muchas las intervenciones para la promoción y defensa de los derechos de los afectados que se llevan a cabo.

Por último, el área formativa es también de gran relevancia puesto que en D'Genes somos conscientes de que la formación ayuda a avanzar. Por ello, hay que destacar la organización de talleres, charlas y jornadas; participación en la escuela de formación de FEDER y por supuesto, el X Congreso Internacional de ER.



ACCIÓN SOCIAL- SERVICIO SIO

El Servicio de Información y Orientación SIO es uno de los aspectos importantes con los que cuenta D' Genes ya que es el primer contacto para atender a personas que conviven con una patología poco frecuente.

Este servicio responde a la orientación de personas que padecen una ER, emprendiendo acciones que potencien el desarrollo de las capacidades y facultades de las mismas.

Una de las características de las enfermedades raras es que son patologías poco conocidas, lo que origina falta de información adecuada a los pacientes y sus familias. Este hecho crea en las fami-

lias desconcierto, dudas, baja de autoestima, incertidumbre, etc, afectando todo esto al funcionamiento familiar y a la salud colectiva de la misma.

Este proyecto pretende ofrecer un Servicio de Información y Orientación (SIO) de calidad para las personas afectadas por enfermedades raras y a sus familiares.

Entre los objetivos que busca este servicio figuran:

- Mejorar la calidad de vida de los afectados por EE.RR y sus familias ofreciéndoles una información fiable y de calidad.

- Atender las consultas sobre enfermedades raras de pacientes, familiares, profesionales y cual-

quier persona que la requiera.

- Crear un registro de casos atendidos por nuestra entidad, que permita realizar análisis de datos.

- Poner en contacto a pacientes afectados por la misma patología, favoreciendo así redes de apoyo.

- Sensibilizar al tejido social sobre la problemática de salud que suponen las enfermedades poco frecuentes.

- Localizar los diversos recursos que existen en el ámbito asociativo de las ER.

- Poner en contacto a pacientes con asociaciones de referencia fomentando así el asociacionismo y el tejido social.



ENFERMEDADES NUEVAS REGISTRADAS

Síndrome de Susac
Síndrome de Tenorio
Síndrome de Whim
Síndrome de Zellweger
Trimethylaminuria
Síndrome de Holtoram
Síndrome de Kabuki
Enfermedades de Norrie
Delecciones y duplicaciones en cromosomas específicos

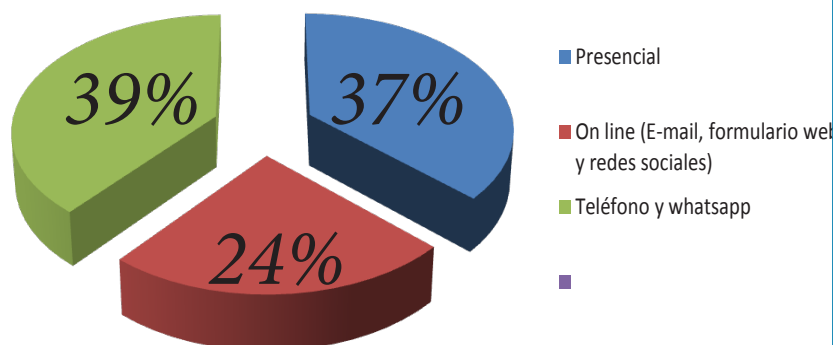
PATOPLOGÍAS MÁS FRECUENTES

15 consultas sobre casos sin diagnosticar
4 sobre una alteración en el cromosoma X
4 sobre X Frágil

PROCEDENCIA DE LAS CONSULTAS

Se han atendido consultas de 8 provincias diferentes de España, así como, a través de las redes sociales, desde Colombia, Guatemala, Perú y Argentina.

CONSULTAS SIO 2017



SERVICIOS DE ATENCIÓN DIRECTA

Fisioterapia



Tratamientos por medio de terapia manual, ejercicio terapéutico y otros agentes físicos. Además, se incluyen pruebas para detectar la afectación y fuerza neuromuscular, las capacidades vitales, funcionales y ayudas diagnósticas para el control de la evolución.

28
pacientes



1.081
sesiones

Terapia acuática



9
personas



254
sesiones

La hidroterapia es la disciplina terapéutica aplicada dentro del medio acuático para obtener los beneficios de éste. A través de características como la temperatura o la presión se persiguen los objetivos rehabilitadores planteados para cada persona.

Estimulación cognitiva



Engloba todas aquellas actividades que se dirigen a mejorar el funcionamiento cognitivo en general (memoria, lenguaje, atención, concentración, razonamiento, abstracción, operaciones aritméticas y praxias) por medio de programas, ejercicios y actividades.

24
usuarios



615
sesiones

Logopedia



45 usuarios



En cuatro
delegaciones

Estudio, prevención, evaluación, diagnóstico de los trastornos de la comunicación humana manifestados a través de patologías y alteraciones en la voz, el habla, el lenguaje (oral, escrito y gestual), la audición y las funciones orofaciales.

Reflexología



Método para mejorar la actividad de los diferentes órganos del cuerpo, basada en que hay zonas anatómicas reflejadas en la planta del pie, correspondientes a órganos, glándulas, funciones y zonas anatómicas del cuerpo. Se trata de una técnica con numerosos beneficios que ayudan a las personas con ER a mejorar su calidad de vida.

14
usuarios



506
sesiones

Psicología



En el Servicio de Atención Psicológica se plantea mejorar la calidad de vida de la persona, mediante la rehabilitación cognitiva, el desarrollo afectivo, la modificación de conductas desadaptativas y la mejora de la autoestima, con el fin de que alcance el máximo desarrollo posible en su autonomía personal y social, consiguiendo la integración en la comunidad en la que vive.

25 personas



En Alhama,
Totana y
Murcia

Apoyo educativo en el aula



Engloba todas aquellas actividades que se dirigen a mejorar el funcionamiento cognitivo en general (memoria, lenguaje, atención, concentración, razonamiento, abstracción, operaciones aritméticas y praxias) por medio de programas, ejercicios y actividades.

7 niños
atendidos



En diferentes
centros

Cuidados paliativos pediátricos



Desde enero de 2016 D'Genes colabora con la Unidad de Cuidados Paliativos Pediátricos del Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca ofreciendo a las familias de niños con enfermedades raras atención social y atención psicológica.

19 casos
atendidos



5
fallecidos

VISIBILIDAD Y SENSIBILIZACIÓN

A lo largo de 2017 se han llevado a cabo 39 actividades de sensibilización, orientadas a hacer llegar a la sociedad qué son las enfermedades raras y normalizar la visión de las mismas.

Charlas de sensibilización en centros educativos, para padres o para público en general.....	10
Participación en programas y entrevistas en diferentes medios de comunicación: radio y TV local y regional.....	6
Exposición "Las enfermedades raras llenas de vida".....	1
Participación en ferias y mercadillos.....	10
Eventos deportivos.....	7
Actos políticos y lectura del Manifiesto del Día Mundial de las ER.....	4
Participación en jornadas.....	1



ACCIONES FORMATIVAS

D'Genes es consciente de la importancia de formación en el ámbito de las enfermedades raras ya que todavía queda mucho por hacer en este campo. En esta materia, se han desarrollado dos importantes acciones formativas:

WORKER MEETING SOBRE INVESTIGACIÓN

Se han realizado dos jornadas formativas, una en Murcia y otra en Cartagena. De ambas fueron beneficiarios unas 200 personas.

X CONGRESO INTERNACIONAL SOBRE ENFERMEDADES RARAS

El Monasterio de Los Jerónimos de la Universidad Católica San Antonio de Murcia (UCAM) fue el escenario de este foro formativo, que desde su nacimiento ha ido evolucionando en cantidad y calidad tanto como de participantes como de ponentes, hasta adquirir unas dimensiones que lo convierten en un referente en la materia no sólo a nivel nacional sino también internacional. Las cifras de este X Congreso Internacional avalan su relevancia.



PROYECTOS Y ACTIVIDADES

Un año lleno de iniciativas para dar visibilidad a las enfermedades raras

Imposible sería resumir en tan corto espacio la gran cantidad de actividades e iniciativas llevadas a cabo a lo largo de 2017 por parte de D' Genes o en las que ha participado la asociación. Por ello, sólo mencionamos aquí algunas de ellas, si bien en la página web www.dgenes.es así como en redes sociales se les ha ido dando difusión de manera puntual a todas ellas. Así, hay que destacar la Ruta por las Enfermedades Raras que unió Totana con María en el mes de febrero, numerosas charlas de sensibilización o participación en ferias y mercadillos para dar visibilidad a las enfermedades raras o asistencia a actividades benéficas a favor de la asociación.

Además, la asociación no ha dejado de asistir a congresos o encuentros sobre patologías poco frecuentes, como el celebrado en Molina de Segura, dando a conocer en ellos su experiencia.

Por otro lado, la asociación también ha desarrollado actividades como el programa de respiro familiar en Semana Santa o Verano, dando servicio a diferentes familias.

Asimismo, ha estado presente en foros importantes, como por ejemplo en la asamblea de la Organización Europea de Enfermedades raras EURORDIS celebrada en Budapest.

A nivel institucional, se han firmado acuerdos con la Universidad de Murcia para el desarrollo de acciones de formación y voluntariado o con la Consejería de Educación para reforzar la atención al alumnado con patologías poco frecuentes.

La formación también ha estado muy presente, de ahí que D' Genes haya redoblado esfuerzos en la organización no sólo de su Congreso Internacional de ER, sino también de talleres y otras acciones, como el curso "Neuropsicología y manejo de trastornos de conducta en niños con Síndrome X Frágil" o el II WorkER Meeting, que en esta segunda edición tuvo lugar en sesiones en Murcia y Cartagena.

Y por otro lado, la labor de D' Genes también ha sido reconocida. Por un lado, su presidente, Juan Carrión, recibió uno de los premios Murciano del Año otorgado por 7Tv Región de Murcia, mientras que en las VI Jornadas Interdisciplinares sobre el Síndrome X Frágil el grupo de investigación AFINIA-SXF de Málaga premió a D' Genes X Frágil con la Biznaga de Málaga por su labor de difusión y dedicación a esta patología.

Un año intenso de actividades en el que se dio forma a un proyecto muy importante como es el Centro Multidisciplinar de Atención Integral a Familias y Personas con X Frágil y otras enfermedades raras "Pilar Bernal Giménez", que si bien se inauguró en 2018, el grueso del trabajo y su construcción tuvo lugar en el ejercicio anterior.



PREMIOS D'GENES 2017

Uno de los momentos más emotivos y destacados del año para la asociación es la cena gala anual, durante la que tuvo lugar la entrega de los Premios D'Genes 2017, con los que se reconoció el apoyo y la labor de personas, entidades e instituciones a favor de las enfermedades raras.



X CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS



El X Congreso Internacional de Enfermedades Raras fue sin duda una vez más el mayor escaparate de las patologías poco frecuentes y de la labor que desarrolla D'Genes. Durante dos días se congregaron familias, afectados y profesionales de diferentes ámbitos en un espacio único de encuentro e intercambio de experiencias y conocimientos. D'Genes volvió a demostrar que es capaz, gracias también al apoyo de instituciones y entidades como la UCAM, de organizar un gran evento que aglutine a todos los colectivos y sectores que tienen algo que decir en materia de enfermedades raras.

DIFUSIÓN Y PROMOCIÓN

D'Genes, consciente de la importancia de la información, mantiene una activa política de comunicación

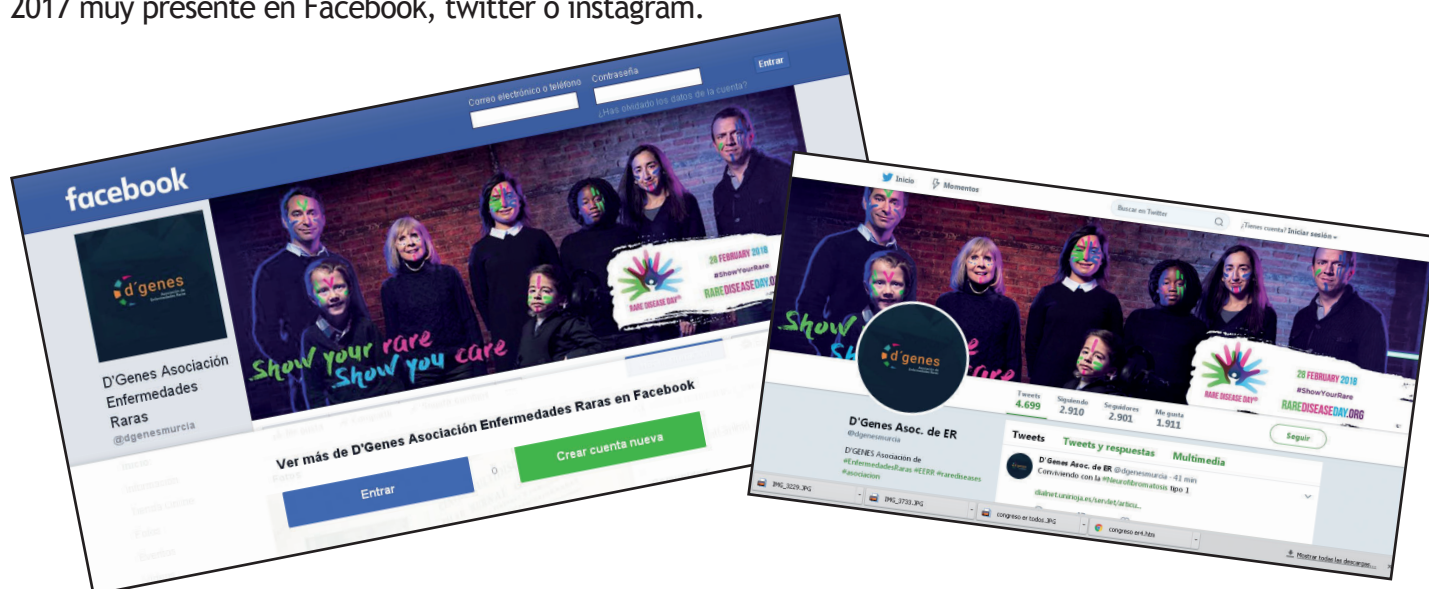


Uno de los principales objetivos de D'Genes es visibilizar y acercar a la sociedad la realidad de las enfermedades raras. Por ello, su política de comunicación se basa en ofrecer la máxima información y en la transparencia para cumplir ese fin.

El pasado ejercicio se procedió a la renovación de la página web de la entidad, haciéndola más intuitiva y con un diseño más actual y moderno. En la era digital, se trata de un escaparate de excepción que D'Genes quiere aprovechar para estar más cerca de la sociedad y que se conozcan sus actividades, trabajo e inquietudes.

Además, esa política comunicativa se ha apoyado también en la difusión de numerosas noticias, de manera que se han elaborado más de doscientas informaciones, ya sea para difundir en la propia web y otras para el envío a medios de comunicación.

Junto a ello, la presencia en redes sociales también ha sido efectiva. La asociación ha estado a lo largo de 2017 muy presente en Facebook, twitter o instagram.



GESTIÓN ECONÓMICA

Unas cuentas claras y transparentes

La Asociación de Enfermedades Raras D' Genes como entidad de utilidad pública, realiza su pertinente control de ingresos y gastos. Cuenta con financiación pública y privada, no sujeta a conflicto de intereses y auditada de forma interna y externa.

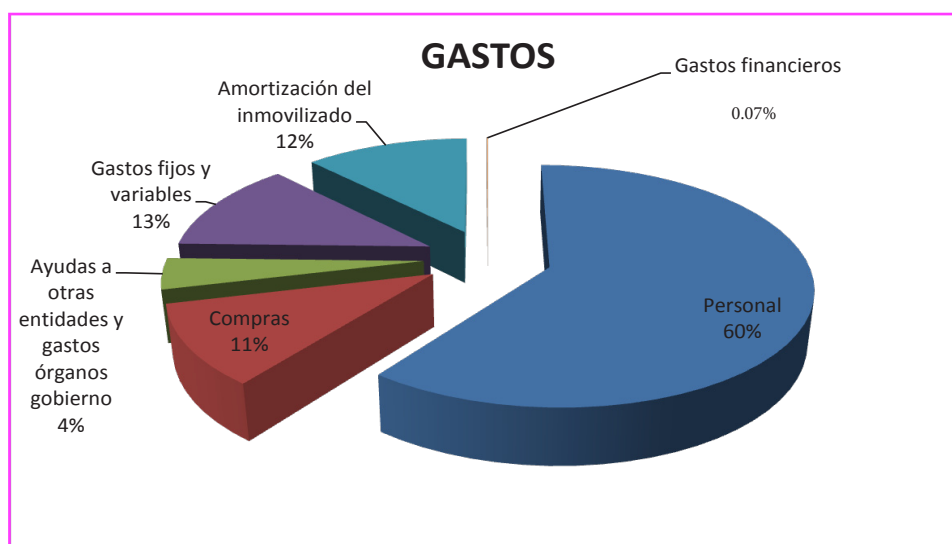
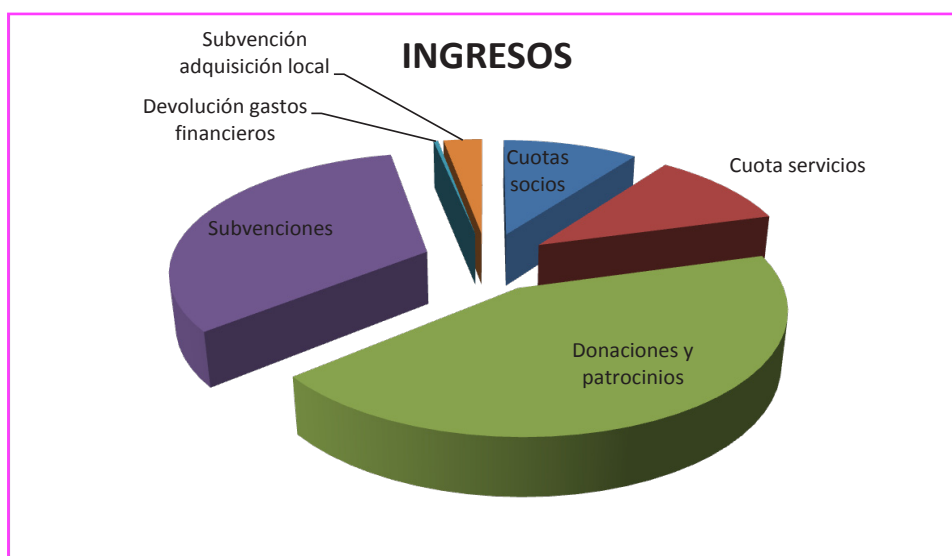
En el año 2017 los ingresos ascendieron a 353.950,01 euros, de los que 35.478 euros proceden de las cuotas de los socios, 37.497,28 de las cuotas de los servicios y 152.872,74 euros de patrocinios, donaciones y captación de fondos. Además, 115.666,01 euros proceden de subvenciones, 1.183,96 euros de devolución de gastos financieros, 10.114,79 de la subvención recibida por adquisición de un local en usufructo y 1.137,23 de excedente del ejercicio anterior.

Por lo que respecta al capítulo de gastos, éste ascendió

a 250.938,70 euros, que se desglosaron de la siguiente manera: 151.482,64 euros corresponde al gasto de personal y 27.161,45 euros a compras, 27.161,45 a ayudas a otras entidades y gastos de los órganos de gobierno. Además, se destinaron 31.112,22 euros a gastos fijos y variables, 30.408,25 a amortización del inmovilizado y 197,45 euros correspondieron a gastos financieros.

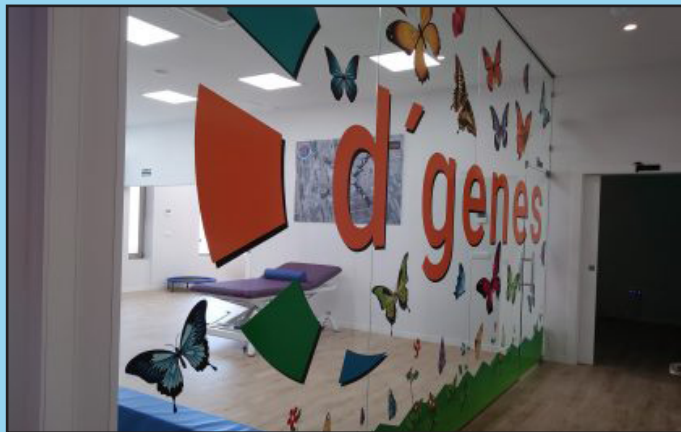
El beneficio de la explotación de 2017 será imputado en 2018 a proyectos del año anterior como la apertura del Centro Multidisciplinar de Atención integral a Personas y Familias con Síndrome X Frágil y otras enfermedades raras "Pilar Bernal Giménez".

En las siguientes tablas se detallan los capítulos de ingresos y gastos.



El Centro “Pilar Bernal”, en Murcia, se ha sumado al Centro “Celia Carrión Pérez de Tudela”, ubicado en Totana, como infraestructuras de referencia en la atención integral a personas con enfermedades raras

Aunque inaugurado oficialmente en el año 2018, fue en el ejercicio de 2017 cuando se materializó la construcción del Centro de Atención Multidisciplinar de Atención Integral a Personas y Familias con X Frágil y otras Enfermedades Raras “Pilar Bernal Giménez”, un centro pionero situado en el municipio de Murcia y que se suma al Centro “Celia Carrión Pérez de Tudela”, ubicado en Totana, con el que



ya contaba D'Genes. El centro de Totana alberga la sede central de D'Genes y en

él se prestan diferentes servicios. El nuevo centro “Pilar Bernal” son unas modernas y

amplias instalaciones de más de 350 metros cuadrados, que se van a convertir en un referente nacional en atención integral de personas afectadas con síndrome x Frágil y otras enfermedades poco frecuentes. La creación de este centro ha sido posible gracias a la cesión solidaria por parte de la familia Bernal de las instalaciones en Murcia capital que lo albergan.

DELEGACIONES

La asociación cuenta, además de con los centros multidisciplinarios, con siete delegaciones repartidas en diferentes municipios de la Región de Murcia

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes cuenta, además de con los dos centros multidisciplinarios de atención integral ubicados en Totana y Murcia, con delegaciones en Alcantarilla, Alhama de Murcia, Campos del Río, Cartagena, Lorca, Murcia (UCAM) y Noroeste.

En todas ellas se prestan diferentes servicios, fundamentalmente el de Información y Orientación (SIO), y en función de los casos, su derivación a servicios más concretos. Como ejemplos, se puede citar que en el año 2017, en la delegación con que D'Genes cuenta en la Universidad Católica San Antonio de Murcia se atendieron a 65 personas en el SIO que supuso que se derivaran 6 casos al servicio de logopedia y 4 al de atención psicológica; mientras que por ejemplo en la de-

legación

de l
N o -
roes-
te se
aten-
dió a 25
perso-
nas en el
SIO, de-
rivándose
un caso
al servicio
de logope-
dia. Por su
parte, en la
delegación
de Campos
del Río se
atendieron
a 19 personas en el SIO, deriván-
dose 3 casos a fisioterapia y 4 a
atención psicológica.





Ayúdanos a seguir creciendo

D'GENES CUENTA CON 500 SOCIOS PERO NUESTRO OBJETIVO ES SEGUIR AUMENTANDO ESTA CIFRA PARA PODER DOTAR DE MÁS RECURSOS Y SERVICIOS A LAS PERSONAS QUE CONVIVEN CON ENFERMEDADES RARAS

ÚNETE A LA GRAN FAMILIA
D'GENES



Sede central

Centro Multidisciplinar “Celia Carrión Pérez de Tudela”
C/San Cristóbal, 7 Totana (Murcia)

Teléfonos

968 07 69 20 - 696 14 17 08

Dirección e-mail

info@dgenes.info

Web

www.dgenes.es