



BOLETÍN INFORMATIVO

AGOSTO de 2020<

D'Genes inicia un nuevo curso con retos y proyectos importantes para seguir creciendo

Tras el paréntesis veraniego, arranca el curso 2020/2021 con importantes proyectos e ilusiones, como la puesta en funcionamiento del Centro Multidisciplinar de atención integral a personas y familias sin diagnóstico y enfermedades raras "Pablo Ramírez García" en el municipio sevillano de El Coronil

Comienza un nuevo curso en la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes. Septiembre llega y con él se retoma el día a día en la asociación, tras las vacaciones estivales.

Iniciamos un curso en el que a pesar de la situación que se vive generada por la pandemia del coronavirus, desde D'Genes queremos seguir avanzando, apostando por nuevos proyectos.

El más destacado, sin duda, la puesta en marcha en este curso 2020/2021 del nuevo Centro Multidisciplinar de atención integral a personas sin diagnóstico y enfermedades raras "Pablo Ramírez García" en el municipio sevillano de El Coronil.

Con él son ya cuatro los centros multidisciplinarios con que cuenta la asociación, y el primero en Andalucía, donde la entidad ha ido sumando socios y espera poder atender y dar respuesta a una importante necesidad detectada en esa zona poniendo a disposición una amplia cartera de servicios que permitan mejorar la calidad de vida de personas y familias que conviven con patologías poco frecuentes o sin diagnóstico.

2020 ha sido un año difícil, pero D'Genes quiere apostar por seguir creciendo, por mirar al futuro y sobre todo, seguir ayudando a personas y familias.

Por lo demás, comienza un nuevo curso, una nueva etapa en la que seguir trabajando en favor de las enfermedades raras y por el desarrollo de proyectos e iniciativas tanto de atención directa, como formativas o sociales. D'Genes inicia una nueva etapa y como siempre, su equipo humano, tanto sus profesionales como miembros de la junta directiva, estarán al servicio de quien lo necesite.



SÍGUENOS



www.dgenes.es

CONTENIDOS

- 1 PORTADA
- 2 NUEVO CURSO
- 3 NUEVO CENTRO EN EL CORONIL
- 4 ANDALUCÍA
- 5 RESPIRO FAMILIAR
- 6 CAPTACIÓN DE FONDOS
- 9 SÍNDROME DYRK 1A
- 10 FORMACIÓN
- 11 AGENDA
- 12 COLABORADORES

Nuevo curso

D'Genes inicia desde septiembre el nuevo curso 2020/2021 en sus centros y delegaciones

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes ha iniciado en el mes de septiembre el curso 2020-2021 tras el paréntesis de las vacaciones estivales.

Los servicios de atención directa han comenzado a prestarse desde este mes en los centros "Pilar Bernal Giménez" de Murcia, "Celia Carrión Pérez de Tudela" de Totana y "Cristina Arcas Valero" de Lorca, así como en las distintas delegaciones en las que se prestan, como

Cartagena, Alhama y Cehegín, o en los casos de servicios a domicilio o terapias on line.

Asimismo, este nuevo curso la novedad es que D'Genes ha comenzado también a prestar servicios presenciales de atención directa en Andalucía, tanto en el nuevo Centro Multidisciplinar de atención integral a personas y familias sin diagnóstico y otras enfermedades raras "Pablo García Ramírez" de El Coronil (Sevilla) como

a domicilio, siempre que se cumpla en este último caso un mínimo de personas interesadas por núcleo poblacional.

Los profesionales de las diferentes especialidades han organizado el calendario y horario de las sesiones con los usuarios de los distintos centros y delegaciones, así como el desarrollo y programa a llevar a cabo con cada uno de ellos en función de sus necesidades específicas.

Además de los servicios de atención directa que se ofrecen de manera presencial, se mantiene también la posibilidad de terapias on line en algunos de ellos, una modalidad que se implementó a raíz del confinamiento por la pandemia del coronavirus, y que dada la buena acogida y las posibilidades que ofrece se ha decidido mantener para quien desee hacer uso de ellas y para llegar también a usuarios residentes en cualquier lugar.



Nuevas infraestructuras

Entra en funcionamiento el nuevo Centro Multidisciplinar "Pablo Ramírez García" en El Coronil (Sevilla)

El Centro Multidisciplinar de atención integral a personas y familias sin diagnóstico y enfermedades raras "Pablo Ramírez García" de El Coronil (Sevilla) de la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes ha abierto sus puertas para el inicio del curso 2020/2021.

La puesta en funcionamiento de este nuevo centro en El Coronil viene a consolidar el proyecto nacional de D'Genes, ya que esta nueva infraestructura se suma a los tres centros con que la asociación ya cuenta en la Región de Murcia, en los municipios de Totana, Lorca y Murcia. En el centro de El Coro-

nil, y también a domicilio siempre que haya un número mínimo de usuarios en un mismo núcleo urbano y se cumplan una serie de criterios pedagógicos, D'Genes prestará servicios de atención psicológica, logopedia, estimulación cognitiva, fisioterapia y reflexología.

El presidente de D'Genes, Juan Carrión, quiere agradecer al Ayuntamiento de El Coronil la cesión de los locales donde se ubica el nuevo centro multidisciplinar. Asimismo, ha mostrado su satisfacción porque la puesta en marcha de este centro sea una realidad y permita poner a disposición de familias

y afectados de esta zona de Andalucía la experiencia y el modelo de trabajo que D'Genes viene desarrollando ya desde hace más de una década en la Región de Murcia para mejorar la calidad de vida de personas que conviven con enfermedades raras y sin diagnóstico.

En este sentido, ha destacado que con la puesta en funcionamiento en este nuevo curso 2020/2021 del Centro Multidisciplinar "Pablo Ramírez García" en El Coronil, se consolida la vocación de crecimiento y expansión en el ámbito nacional de D'Genes.

A mediados del mes de agosto

se llevó a cabo la selección para cubrir los puestos de los profesionales que desarrollarán los servicios especializados de D'Genes.

De esta forma, el equipo profesional está formado por una psicóloga, una logopeda, dos maestras de Educación Primaria con la especialidad de Educación especial, una fisioterapeuta y un reflexólogo.

La asociación D'Genes quiere destacar su apuesta por el empleo en las zonas rurales de Andalucía ya que se ha seleccionado a personas de El Coronil y alrededores, favoreciendo el empleo rural.



Andalucía



El alcalde de El Coronil y la concejal de Servicios Sociales visitan el Centro Multidisciplinar "Pablo Ramírez García" y conocen los servicios de atención directa que allí se ofrecen

El presidente de la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes, Juan Carrión, y la delegada de esta entidad en Andalucía, Silvia García, mantuvieron a mediados del mes de agosto una reunión con el alcalde de El Coronil, Pepe López Ocaña, y la teniente alcalde y concejala de Servicios Sociales, Alicia Melgar Bocanegra.

Los responsables municipales visitaron el Centro Multi-

disciplinar de atención integral a personas y familias sin diagnóstico y enfermedades raras "Pablo Ramírez García" y conocieron las líneas de actuación para el curso 2020-21 que desarrollará D'Genes en El Coronil y otros municipios próximos.

El Centro Multidisciplinar "Pablo Ramírez García" será una infraestructura referente para atención a personas sin diagnóstico y especializado

en Sistemas Alternativos y Aumentativos de Comunicación (SAAC).

Desde la asociación D'Genes quisieron agradecer al Consistorio de El Coronil la cesión del local que alberga este nuevo Centro Multidisciplinar, que se ha acondicionado en los últimos meses y que ha comenzado desde el mes de septiembre a prestar servicios.

Durante el encuentro, en el

que también se contó con la presencia de otros miembros de la directiva de D'Genes y del grupo motor Sin Diagnóstico con que cuenta la asociación, se explicaron los diferentes programas y servicios que la entidad va a poner en marcha con el fin de contribuir y ayudar a mejorar la calidad de vida de personas y familias sin diagnóstico, enfermedades raras y discapacidad.

Mazarrón

D'Genes continúa prestando el servicio de Respiro Familiar a domicilio en Mazarrón, dirigido a niños y adultos con discapacidad o en situación de dependencia

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes continúa prestando el servicio de Respiro familiar en Mazarrón, un programa que desarrolla de la mano con la Concejalía de Política Social de dicho Ayuntamiento y que está permitiendo ofrecer un apoyo a familias de niños y adultos con discapacidad o en situación de dependencia.

El programa, que cuenta con una subvención del Ministerio de Derechos Sociales y Agenda 2030, se inició el pasado mes de julio y se prolongará hasta el 31 de diciembre del presente año.

Una veintena de familias se están beneficiando de esta iniciativa de servicio de respiro familiar a domicilio, que permite un espacio de atención y ocio para los usuarios directos y posibilita a las familias disponer de tiempo para conciliar vida familiar y laboral o realizar cualquier otra actividad.

Durante las sesiones, los técnicos de D'Genes trabajan diferentes aspectos y realizan actividades de estimulación física y cognitiva, con ejercicios y tareas adaptadas a cada usuario, además de otras de carácter lúdico, como manualidades y juegos.

El programa de respiro familiar trata de paliar los efectos de sobrecarga familiar creada por la crisis sociosanitaria originada por la Covid 19 y está dirigido a personas en situación de dependencia, discapacidad y sus familias del municipio de Mazarrón.

Tienen prioridad aquellos usuarios de los Centros de Día de Personas con Discapacidad, personas con enfermedad mental, mayores, Unidad de Alzheimer y alumnos de las aulas abiertas del municipio, así como menores con



necesidades educativas especiales, o que acudiesen a centros de educación especial de referencia y que, aun estando en situación de vulnerabilidad, hayan dejado de recibir aquellos servicios y recursos con la intensidad que requiere, con el consiguiente peso sobrevenido a la unidad familiar o al cuidador principal.

Para más información y solicitudes, los interesados pueden contactar con los Centros Sociales de Mazarrón (968 339361) y Puerto de Mazarrón (968 153313).

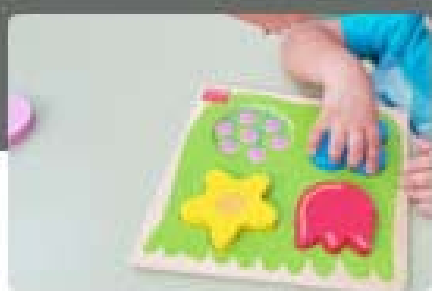
Captación de fondos

D'Genes lanza una campaña de crowdfunding solidario a través de la plataforma Gofundme para apoyar su proyecto de apoyo educativo

Se puede colaborar a través del enlace <https://www.gofundme.com/f/apoyo-educativo-a-menores-con-enfermedades-raras>



Q Buscar



Apoyo educativo a menores con enfermedades raras

 [Editar y Configuración](#) ·  [Ver](#)

Total recaudado: 0 € | Has recaudado: 0 €

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes ha lanzado una campaña de recaudación de fondos a través de la plataforma Gofundme para el desarrollo de su programa de Apoyo educativo en el aula a menores con enfermedades raras, sin diagnóstico y discapacidad.

Este proyecto de apoyo educativo de D'Genes es una iniciativa innovadora y pionera

con la que se persiguen objetivos como lograr la inclusión de los menores con enfermedades poco frecuentes, sin diagnóstico y con discapacidad durante la etapa escolar (Educación Infantil y Primaria), educar en la diversidad, el respeto de las diferencias, la solidaridad, la igualdad de oportunidades, acercando la problemática de las enfermedades poco frecuentes al

contexto educativo o favorecer la no discriminación de los menores con enfermedades poco frecuentes durante la etapa escolar.

D'Genes quiere dar continuidad a un proyecto que ya se llevó a cabo el curso pasado con el apoyo a más de medio centenar de niños en 24 colegios de la Región de Murcia. Por ello, la asociación ha lanzado esta campaña de

crowdfunding solidario para apoyar el desarrollo de esta iniciativa en el curso 2020/21 y recuerda que toda aportación, por pequeña que sea, es bienvenida.

Para colaborar con esta iniciativa de crowdfunding, se puede hacer a través del siguiente enlace: <https://www.gofundme.com/f/apoyo-educativo-a-menores-con-enfermedades-raras>

Captación de fondos

La asociación lanza una campaña para recaudar fondos en la plataforma Migranodearena

Para equipar con un área especializada en comunicación aumentativa y alternativa su Centro Multidisciplinar de atención integral a personas y familias con diagnóstico y enfermedades raras "Pablo Ramírez García" de El Coronil

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes ha lanzado una campaña de recaudación de fondos a través de la plataforma Migranodearena para equipar el futuro Centro Multidisciplinar de atención integral a personas sin diagnóstico y otras enfermedades raras "Pablo Ramírez García" con un área especializada en comunicación aumentativa y alternativa.

Este centro, que se ha puesto en marcha el curso 2020/21 en El Coronil (Sevilla), pretende convertirse en un referente en la atención a personas con patologías poco frecuentes y sin diagnóstico.

Entre los servicios, D'Genes pretende que sea un centro pionero en nuevas tecnologías de apoyo para la comunicación aumentativa y alternativa en personas con dificultades en la comunicación, facilitando herramientas que mejoren su proceso de aprendizaje y el acceso a la alfabetización, bajo la supervisión de profesionales de diferentes áreas.

D'Genes anima a colaborar con esta campaña de crowdfunding y ayudar a la asociación a equipar el centro con los dispositivos necesarios para poder ofrecer un aprendizaje y sobre todo una alternativa que permita el acceso a la comunicación a usuarios y familias y posibilite una evolución de los afectados en el plano cognitivo.

Para colaborar, se puede hacer a través del siguiente enlace <https://www.migranodearena.org/reto/equipamiento-de-tecnologias-de-apoyo-para-la-comunicacion-en-el-centro-multidisciplinar-de-d-genes-en-el-coronil-sevilla->



Captación de fondos

D'Genes inicia en la plataforma Lázzaro una campaña para recaudar fondos para el proyecto de Terapias domiciliarias a personas con enfermedades raras y sin diagnóstico por el COVID 19

D'Genes ha iniciado una campaña en la plataforma Lázzaro con el fin de recaudar fondos para el proyecto de Terapias domiciliarias a personas con enfermedades raras y sin diagnóstico por el COVID 19. Lázzaro es una plataforma de fundraising, es decir de recaudación de fondos, basada en tecnología blockchain, que permite a los donantes conocer las necesidades concretas del proyecto con el que van a colaborar.

La pandemia del COVID-19 plantea un desafío sin precedentes para las personas con discapacidad, una situación más acentuada si cabe en las personas que padecen enfermedades poco frecuentes. Cuando se declaró el estado de alarma, D'Genes se planteó poner en marcha un programa de terapias domiciliarias a personas con enfermedades raras y sin diagnóstico, con el fin principal de seguir atendiendo a las familias que lo necesitan de manera online, dotándolas de herramientas y dándoles el apoyo terapéutico tan necesario para continuar con su día a día. De esta manera, desde D'Genes se ofrece a las familias terapias sin poner en riesgo su salud ni la de los profesionales, pero manteniendo una atención personalizada.

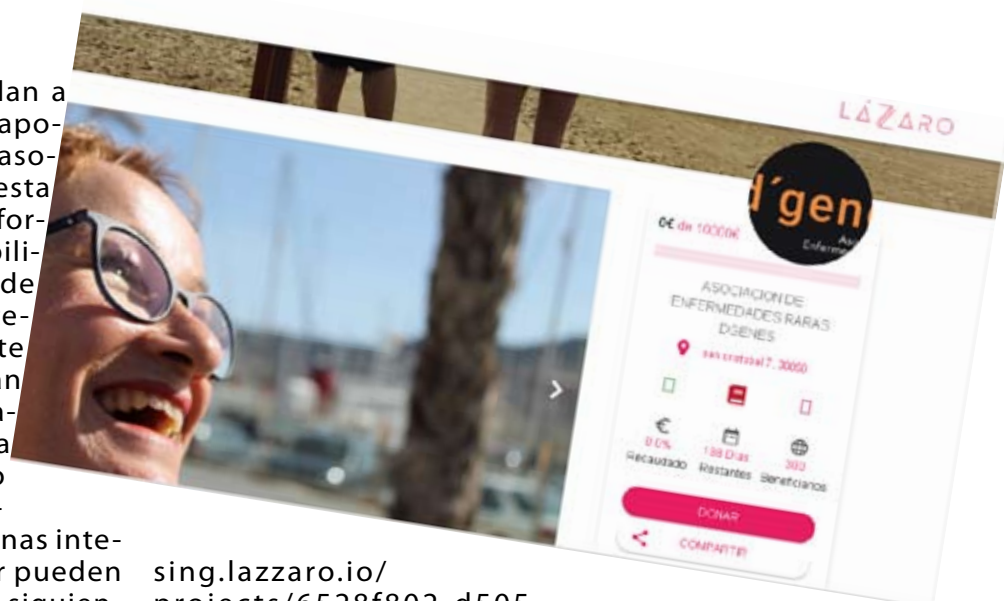
Entre los objetivos de este programa figuran mejorar la autonomía y calidad de vida de las personas con enfermedades raras y la de sus familias, a través de servicios y terapias online adaptadas en determinados servicios como fisioterapia, atención psicológica, logopedia, estimulación cognitiva o apoyo



educativo.

Desde D'Genes apelan a la solidaridad para apoyar el proyecto de la asociación a través de esta campaña en la plataforma Lázzaro y posibilitar así el desarrollo de este programa de terapias on line. En este sentido recuerdan que cualquier donación es bien recibida ya que paso a paso se consiguen grandes metas. Las personas interesadas en colaborar pueden hacerlo a través del siguiente enlace: <https://fundrai->

[sing.lazzaro.io/projects/6528f802-d505-4e5d-98bb-fa695994dba3](https://fundraising.lazzaro.io/projects/6528f802-d505-4e5d-98bb-fa695994dba3)



Grupos de trabajo

D'Genes mostró su apoyo a las personas que conviven con Síndrome DYRK 1A, coincidiendo con la celebración del Día Mundial de esta patología el 21 de agosto

Esa jornada se difundió un vídeo elaborado desde el grupo de trabajo D'Genes DYRK 1A y varios ayuntamientos iluminaron de naranja espacios o edificios públicos

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes quiso mostrar su apoyo a las personas y familias que conviven con el Síndrome DYRK 1A, coincidiendo el 21 de agosto, con la celebración de esta patología.

El Síndrome DYRK 1A es una enfermedad ultrarrara. Representa un conjunto de síntomas relacionados con una mutación puntual del gen DYRK 1A.

El Síndrome de discapacidad intelectual relacionado con DYRK 1A se caracteriza por una discapacidad intelectual que incluye un deterioro del desarrollo del habla, un trastorno del espectro autista que incluye problemas de conducta ansiosa y/o estereotípica y microcefalia.

Desde la asociación D'Genes y el grupo de trabajo D'Genes DYRK 1A se quiso dar visibilidad a este síndrome en esta jornada de concienciación para darlo a conocer y sensibilizar sobre él.

Para ello, además, se lanzó una campaña para invitar a las personas que quisieran colaborar a subir a redes sociales un cartel elaborado para dar visibilidad, con el hashtag #dgenesDyrk1A21DiaMundial.

Asimismo, varios ayuntamientos iluminaron de naranja espacios o edificios públicos para dar visibilidad a este día: Torre Pacheco (Murcia), Marchena (Sevilla), Montbrió del Camp, Vilanova d'Escornalbou y Capafonts (los tres de Tarragona) y Sevilla la Nueva



Formación



D'Genes ya trabaja en la organización del XIII Congreso Internacional de Enfermedades Raras, que se celebrará este año de manera on line

Tendrá lugar los días 24, 25 y 26 de noviembre y contará un año más con la colaboración de la Universidad Católica San Antonio de Murcia (UCAM)

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes está trabajando ya en la organización del XIII Congreso Internacional de Enfermedades Raras, que se va a celebrar a finales del próximo mes de noviembre, y cuenta también con la colaboración de la Universidad Católica San Antonio de Murcia (UCAM).

El XIII Congreso Internacional de Enfermedades Raras tendrá lugar los días 24, 25 y 26 de noviembre y está destinado a pacientes, familiares, profesionales,

estudiantes y cualquier persona interesada en la materia. La edición de este año del Congreso se desarrollará de manera on line a través de una plataforma virtual, ante la situación que se está viviendo por la pandemia del coronavirus.

La organización está trabajando en la confección de un programa que aborde los principales temas de interés en torno a las patologías poco frecuentes. En este sentido, se presentarán mesas sobre nuevos avances y actuali-

zaciones en tratamientos, diagnóstico, investigación o buenas prácticas del movimiento asociativo o de la administración.

Asimismo, se desarrollarán otros eventos satélites como varios simposios sobre Síndrome de Lyme, Síndrome de Alagille, Sin diagnóstico e Incontinencia Pigmenti.

D'Genes apuesta por el desarrollo de esta importante acción formativa de carácter internacional, que en anteriores ediciones ha congregado presencialmente a más de setecientas personas

y también un buen número de personas de manera on line y que este año ante las circunstancias que se están viviendo por el COVID-19 se llevará a cabo íntegramente de manera on line, pero ofreciendo de nuevo un atractivo programa con ponencias de interés y calidad en torno a las patologías poco frecuentes. El año pasado fue seguido por personas de veinte países diferentes, entre asistentes presenciales y las que lo siguieron vía on line.

AGENDA

D'Genes organiza un webinar sobre Síndrome DYRK 1A el próximo 22 de septiembre

Se llevará a cabo a través de la plataforma zoom

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes ha organizado el próximo 22 de septiembre a las 16:30 horas un webinar sobre el Síndrome DYRK 1A.

La charla contará con la intervención de un profesional especialista en esta patología ultrarrara.

Además, se contará con la intervención de la coordinadora del grupo D'Genes DYRK 1A, María Ángeles Alcalá.

Las personas interesadas en participar deben inscribirse hasta las 12:00 horas del 18 de septiembre a través del formulario habilitado en el siguiente enlace: <https://forms.gle/5HYWw4ifsW2e8huCA>. El webinar se celebrará a través de la plataforma zoom. Una vez formalizada la inscripción se enviará el enlace para acceder a la sesión. Plazas limitadas.

Para más información se puede contactar a través del teléfono 675 94 38 30 o el correo murcia@dgenes.es.

DÍA MUNDIAL DEL SÍNDROME DYRK 1A

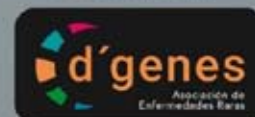
22 DE SEPTIEMBRE DE 2020

16:30 HORAS

WEBINAR

**Actualidad en
Síndrome DYRK 1A**

ORGANIZA



Más información: murcia@dgenes.es

**Imprescindible inscripción previa en
<https://forms.gle/5HYWw4ifsW2e8huCA>**

Colaboradores

