



BOLETÍN INFORMATIVO

SEPTIEMBRE de 2020<

D'Genes, avanzando en el camino de tener mayor presencia y visibilidad

En septiembre comenzó a funcionar el Centro Multidisciplinar de atención integral a personas y familias sin diagnóstico y con enfermedades raras "Pablo Ramírez García" en El Coronil (Sevilla) mientras que la delegación del municipio murciano de Mazarrón ha estrenado nuevas dependencias para mejorar la atención a personas de la zona

Con el nuevo curso poco a poco van viendo la luz proyectos e iniciativas de la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes.

El nuevo Centro Multidisciplinar de Atención integral a personas y familias sin diagnóstico y otras enfermedades raras "Pablo Ramírez García" ubicado en El Coronil (Sevilla) es ya una realidad y han comenzado a prestarse ya servicios de atención directa.

Además, en Mazarrón también se ha dado un paso importante al disponer, gracias a la cesión de un local por el Ayuntamiento de dicho municipio, de unas dependencias donde se ha instalado la delegación de la asociación y así poder prestar una mejor atención a personas que lo necesiten.

Son pasos que D'Genes va dando en su firme apuesta por crecer en presencia y cercanía, con el fin de atender de la mejor manera a personas y familias que conviven con patologías poco frecuentes y sin diagnóstico. La creación de delegaciones de D'Genes en diferentes puntos es uno de los aspectos en los que quiere incidir D'Genes, con el firme propósito de hacer más visibles las patologías poco frecuentes y poner a disposición de quien lo necesite una atención cercana.



SÍGUENOS



www.dgenes.es

CONTENIDOS

- 1 PORTADA
- 2 NUEVO CENTRO EN EL CORONIL
- 4 DELEGACIÓN MAZARRÓN
- 5 REUNIÓN CERMI
- 6 RESPIRO FAMILIAR MAZARRÓN
- 7 DONACIÓN LECTURAS
- 8 DETALLES SOLIDARIOS
- 9 FORMACIÓN
- 10 WEBINAR DYRK 1A
- 11 COLABORADORES

Infraestructuras

Un paseo por el nuevo Centro Multidisciplinar de atención integral "Pablo Ramírez García" de El Coronil

Puesto en marcha en septiembre, sus instalaciones reciben ya a usuarios

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes ha puesto en marcha en septiembre un nuevo centro multidisciplinar de atención integral a personas y familias sin diagnóstico y con enfermedades raras.

El nuevo centro, el cuarto con el que la asociación cuenta ya que se suma a los tres que tiene en Totana, Murcia y Lorca, lleva el nombre de "Pablo Ramírez García" y se encuentra ubicado en el municipio sevillano de El Coronil.

Para conocer un poco más esta nueva infraestructura invitamos a realizar un paseo fotográfico por las nuevas dependencias, que ya han comenzado a recibir usuarios atendidos por el equipo

profesional de D'Genes. Logopedia, estimulación cognitiva, fisioterapia, información y orientación... son algunos de los servicios que se prestan en el nuevo centro, cuyo teléfono es 954 49 95 28.



Fachada principal y recepción del nuevo centro que con tanta ilusión se ha puesto en marcha en El Coronil, con el objetivo de poder ayudar a afectados y familias de la zona

Infraestructuras

Logopedia, fisioterapia, estimulación cognitiva, información y orientación son algunos de los servicios que se prestan en el nuevo centro de El Coronil



Diferentes imágenes del interior del centro de El Coronil, donde se pueden apreciar algunas de sus dependencias y despachos de atención



Infraestructuras

La delegación de D'Genes en Mazarrón estrena nuevas dependencias, ubicadas en unas instalaciones cedidas por el Ayuntamiento de este municipio

Situadas en la primera planta del edificio de la Biblioteca de Puerto de Mazarrón



La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes estrena nuevas dependencias en Mazarrón.

La delegación de la asociación en dicho municipio murciano ocupa unas instalaciones cedidas por el Ayuntamiento mazarronero para su uso.

Se trata de un amplio local ubicado en la primera planta de la biblioteca de Puerto de Mazarrón.

Allí, D'Genes ha instalado su delegación, tanto como lugar de reunión y atención a personas que demanden algún tipo de información como para prestar determinados servicios de atención directa.

D'Genes quiere agradecer al Ayuntamiento la cesión de estas



dependencias, que suponen un paso importante para esta delegación, ya que poder contar con un espacio físico contribuirá a prestar una mejor atención a usuarios de dicha zona, algunos de los cuales se estaban desplazando actualmente para recibir terapias al Centro Multidisciplinar "Celia Carrión Pérez de Tudela" de Totana, así como dar mayor visibilidad a las patologías poco frecuentes.



COVID 19

D'Genes participa en la última reunión del Comité Español de Representantes de Personas con Discapacidad a nivel autonómico

Durante el encuentro, en el que participó el director de la asociación, se analizó la situación de las entidades ante la pandemia de la COVID 19

El director de la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes, Miguel Ángel Ruíz Carabias, participó en una reunión de seguimiento con las entidades del Comité Español de Representantes de Personas con Discapacidad (CERMI) a nivel autonómico, que se celebró en la mañana del viernes 25 de septiembre.

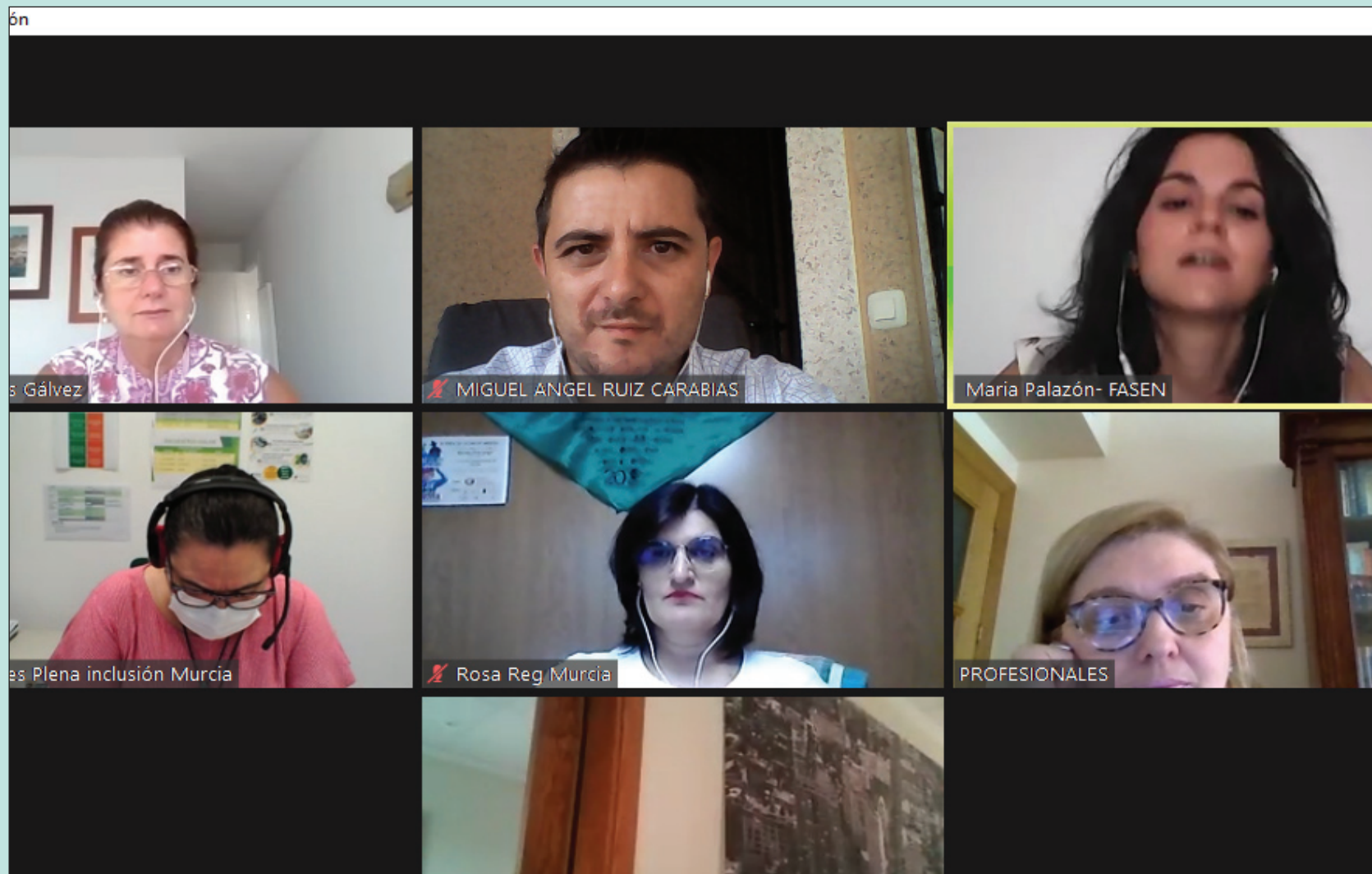
En la reunión D'Genes estaba representando a la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).

El único punto del orden del día

de la reunión era la situación que están viviendo ante la COVID 19 las entidades que trabajan en el ámbito de la discapacidad.

En este sentido, se puso sobre la mesa opiniones como el apoyo insuficiente por parte de la administración, que no está ofreciendo líneas de subvención y no adelanta las subvenciones a las asociaciones, la necesidad de mascarillas y epis para las entidades que trabajan con personas con discapacidad...

Se puso sobre la mesa la respuesta que está dando la administración y las principales necesidades de las entidades



Mazarrón

Un total de 24 familias se están beneficiando del Servicio de Respiro familiar que desarrolla D'Genes de la mano de la Concejalía de Política Social

Ya son una veintena de usuarios los que se están beneficiando del Servicio de Respiro familiar en Mazarrón, un programa que desarrolla la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes de la mano con la Concejalía de Política Social de dicho Ayuntamiento.

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.

El programa 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.

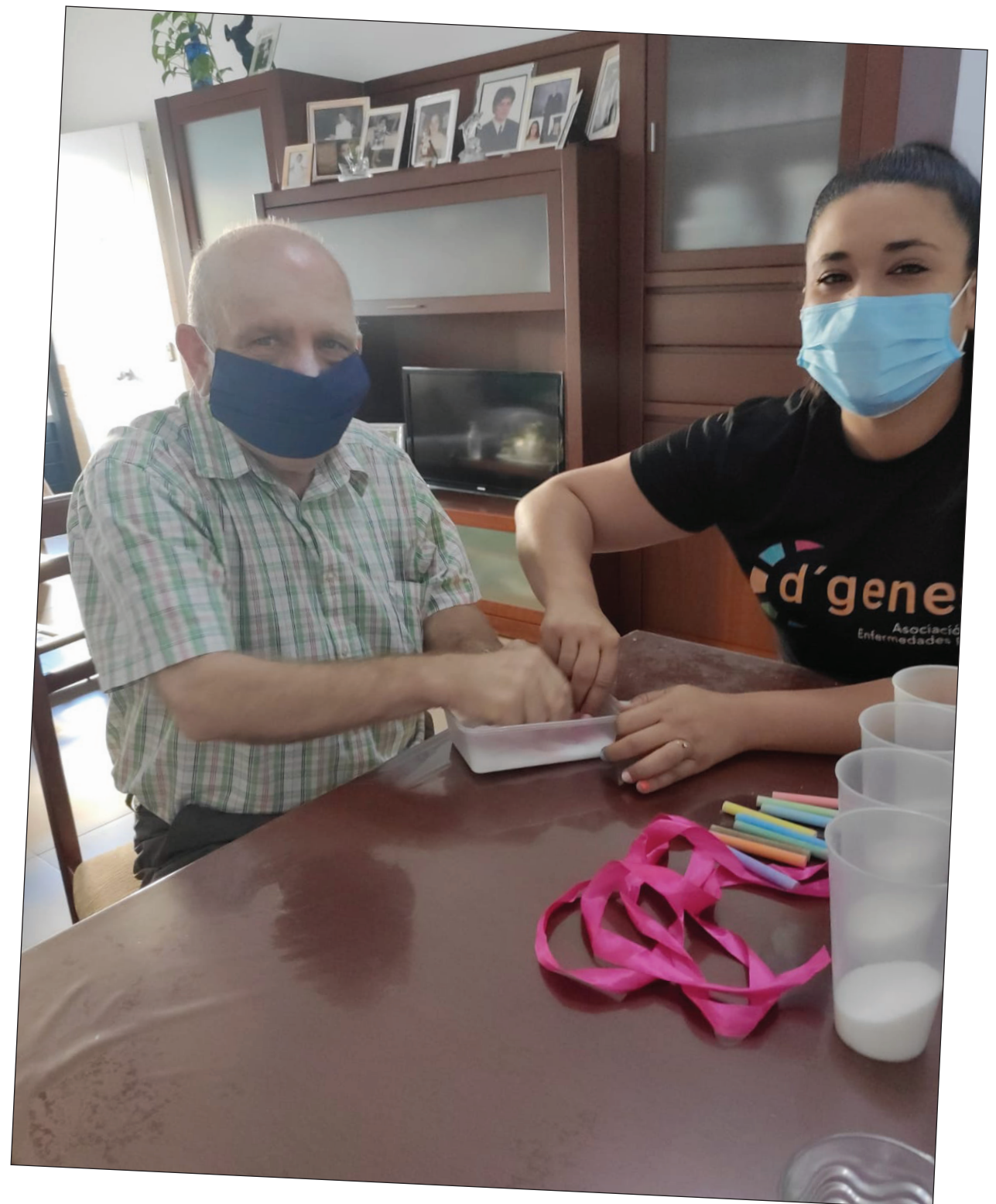
En septiembre este programa estaba permitiendo ofrecer un apoyo a un total de 24 familias de niños y adultos con discapacidad o en situación de dependencia.

Si bien en su mayoría los usuarios son niños, también hay mayores que se benefician de este programa.

Con todos ellos, 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 enferme-



dad 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 princi-

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

Donación

D'Genes agradece a Editorial inclusión el acceso gratuito a la obra "Cuentos accesibles", un libro con 18 relatos ilustrados con pictogramas y adaptados para hacerlos accesibles cognitivamente a toda la población

Editorial inclusión ha donado a la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes el uso de la obra "Cuentos accesibles", un libro de 351 páginas que recoge varios cuentos actuales y reconocidos, todos ellos ilustrados con pictogramas con el fin de hacerlos accesibles cognitivamente a toda la población.

Un equipo de profesores voluntarios han participado en un proyecto, coordinado por el psicopedagogo y maestro de Educación especial y Audición y Lenguaje Andrés Cabrera (@@incluteach), para facilitar el acceso a la lectura y han elaborado un libro gratuito que comparten de la mano de Editorial inclusión y que recoge un total de 18 cuentos adaptados a lectura fácil y con apoyo visual por grandes profesionales.

Los libros que forman la colección son: A las 8 en el balcón @con_s_de_mama; El árbol de los recuerdos @maestranerpiana; El cazo de Lorenzo @inclu_world; El monstruo de colores @maestranerpiana; El pirata valiente @rizquierdor; El principito @melsinmas; Elmer @opo_teach; Juntos construimos una pieza; La fábula de la liebre y la tortuga; La mejor familia del mundo @finaff57; La pequeña oruga glotona @ana_sjim; La vaca que puso un huevo @esthheer.rg; Los tres cerditos; El monstruo rosa @anaarroyo9; Orejas de mariposa @Carmenhv000; Por cuatro esquinitas de nada; Un mundo distinto @cgsoniia @tefyllanos; ¿De qué color estás? @tefyllanos @cgsoniia

Desde D'Genes se quiere



agradecer a los promotores de esta iniciativa y a Editorial inclusión su aportación

y colaboración para adaptar y facilitar el acceso a la lectura de estos cuentos y que

así muchas personas, sobre todo niños, puedan disfrutar de ella.

Los detalles solidarios de D'Genes, una buena manera de que nuestros días especiales sean también solidarios

*Tarjetas, lápices
plantables,
pulseras solidarias,
marcapáginas...
son algunos de
los detalles que se
pueden encargar*

De esta manera, con la ayuda de las personas que encargan estos detalles solidarios se colabora en el mantenimiento de la cartera de servicios sociosanitarios que presta D'Genes a personas y familias que conviven con una enfermedad raras.

Las personas interesadas en encargar algún detalle solidario pueden visitar la sección de nuestra página web <https://www.dgenes.es/detalles-solidarios> o bien llamar al teléfono 968 07 69 20 o contactar a través del correo info@dgenes.es.

**Haz que tus
celebraciones
sean aún más
especiales
con nuestros
DETALLES
SOLIDARIOS**

**Comparte tu
felicidad y
colabora con las
enfermedades raras**

REGALA SOLIDARIDAD

Infórmate en nuestra web www.dgenes.es/detalles-solidarios
o llamando al teléfono 968 07 69 20.



Formación

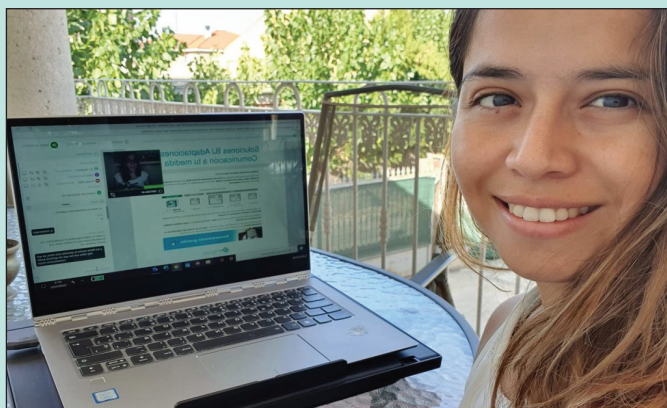
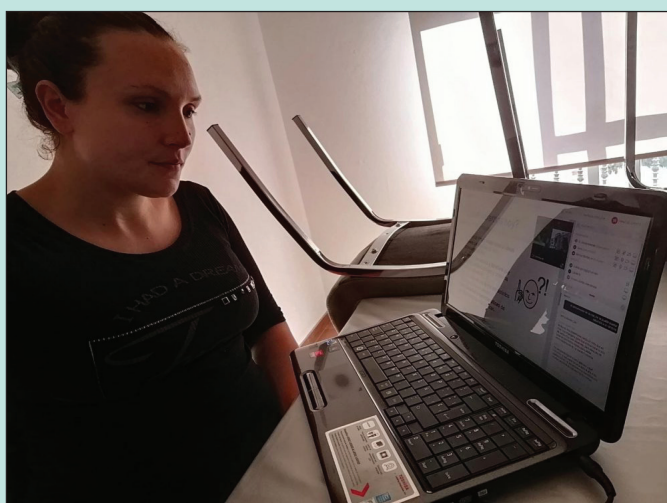
Profesionales de D'Genes se forman en sistemas de comunicación aumentativa y alternativa en un webinar impartido por BJ Adaptaciones

Durante la sesión se habló de características de comunicadores, vocabularios y estrategias, herramientas e ideas para fomentar la participación y el desarrollo del lenguaje

Profesionales de la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes se han estado formando en sistemas de comunicación aumentativa y alternativa gracias a la colaboración de BJ Adaptaciones. Buena parte del equipo profesional de D'Genes ha seguido una sesión on line de formación para conocer qué puede ofrecer la tecnología para mejorar la comunicación, la participación y el desarrollo del lenguaje, así como características de comunicadores dinámicos de BJ Adaptaciones.

Durante la sesión también se habló de características de comunicadores para personas en desarrollo, vocabularios y estrategias, herramientas e ideas útiles para fomentar la participación y el desarrollo del lenguaje. Asimismo se vieron casos prácticos de uso de comunicadores con símbolos en distintas edades y perfiles.

Profesionales de ámbitos como la psicología, estimulación cognitiva, educación o logopedia han seguido esta acción formativa sobre el manejo de sistemas de comunicación y que ha estado impartido por Soraya Muñoz, asesora de tecnología de apoyo de BJ Adaptaciones, firma a la que D'Genes quiere agradecer su colaboración para impartir esta sesión.



Formación

Interesante webinar para profundizar sobre el Síndrome DYRK 1A, organizado por D'Genes

Con ponencias de la pediatra Vanesa López y la investigadora Mariona Arbonés, y la intervención de la doctora Susana De la Luna y la representante de las familias del grupo de trabajo D'Genes DYRK 1A, María Ángeles Alcalá



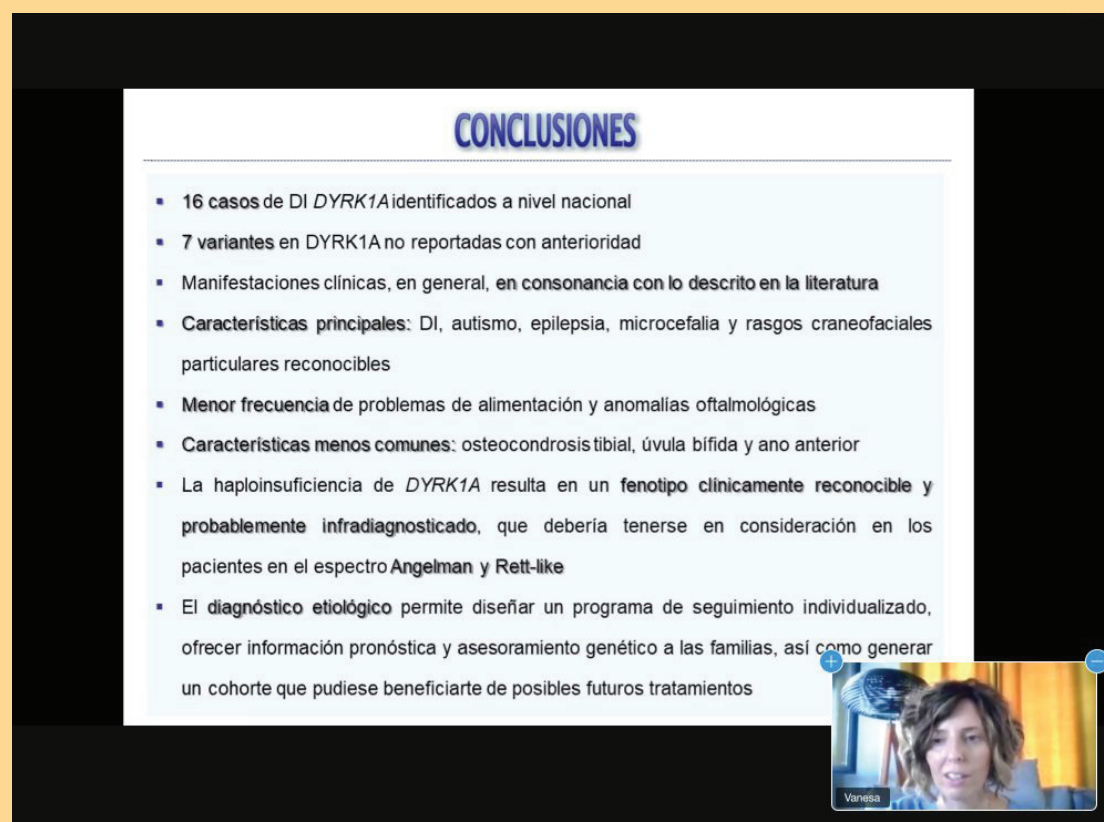
Las doctoras Vanesa López González y Mariona Arbonés de Rafael participaron en un interesante webinar sobre el Síndrome DYRK 1A, que se celebró de manera on line a través de una plataforma virtual, organizado por la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes.

La sesión se inició con la intervención de María Ángeles Alcalá del Águila, representante de las familias del grupo de trabajo D'Genes DYRK 1A, quien explicó la trayectoria del mismo y los objetivos de ofrecer un apoyo social, pedagógico y sanitario a las familias con el que surgió.

Posteriormente, la pediatra del Servicio de Genética Médica del Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca de Murcia, Vanesa López González, habló sobre caracterización clínica y molecular de pacientes españoles DYRK1A, con una explicación muy clara y didáctica.

Por su parte, Mariona Arbonés de Rafael, investigadora-CSIC, responsable de grupo Instituto de Biología Molecular de Barcelona, departamento de Biología del Desarrollo, presentó el trabajo con ratones que se desarrolla para entender el Síndrome DYRK 1A.

Asimismo, en el webinar se pudo contar también con la experiencia y el conocimiento de la doctora Susana de la Luna, profesora de Investigación ICREA en el Centro de Regulación Genómica (CRG) de Barcelona.



CONCLUSIONES

- 16 casos de DI DYRK1A identificados a nivel nacional
- 7 variantes en DYRK1A no reportadas con anterioridad
- Manifestaciones clínicas, en general, en consonancia con lo descrito en la literatura
- Características principales: DI, autismo, epilepsia, microcefalia y rasgos craneofaciales particulares reconocibles
- Menor frecuencia de problemas de alimentación y anomalías oftalmológicas
- Características menos comunes: osteocondrosis tibial, úvula bífida y ano anterior
- La haploinsuficiencia de DYRK1A resulta en un fenotipo clínicamente reconocible y probablemente infradiagnosticado, que debería tenerse en consideración en los pacientes en el espectro Angelman y Rett-like
- El diagnóstico etiológico permite diseñar un programa de seguimiento individualizado, ofrecer información pronóstica y asesoramiento genético a las familias, así como generar un cohorte que pudiese beneficiarse de posibles futuros tratamientos



ibmb
Institut de Biologia Molecular de Barcelona
Molecular Biology Institute of Barcelona CSIC

¿Qué podemos aprender del ratón sobre el Síndrome DYRK1A?

Grupo de investigación dirigido por Mariona Arbonés
Departamento de Biología del desarrollo
IBMB-CSIC

Webinar: Actualización en síndrome DYRK1A, 22 de Septiembre 2020

Además, el webinar estuvo presentado por la coordinadora del grupo D'Genes DYRK 1A, Encarna Bañón Hernández.

Por espacio de más de dos horas, los participantes pudieron conocer y profundizar en aspectos de interés en torno a esta

patología gracias a las intervenciones de las profesionales, quienes además contestaron posteriormente a las numerosas cuestiones planteadas por familiares de afectados, profesores y otros profesionales asistentes.

Colaboradores

