



BOLETÍN INFORMATIVO

OCTUBRE de 2022<

D'Genes opta a los Premios Somos pacientes y busca los máximos apoyos en forma de votos

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes ha sido seleccionada como finalista en los Premios Somos pacientes.

Este hecho ya es un orgullo para la asociación pero ahora aspira a ser el proyecto ganador del premio del público, ya que los usuarios son los que votan al ganador de entre las 18 candidaturas finalistas de las numerosas presentadas. El proyecto seleccionado de D'Genes lleva por título "Grupos de ayuda mutua y respiro familiar para familias de personas en situación de cuidados paliativos pediátricos y crónicos complejos".

Queda por lo tanto un paso más, que es conseguir sumar el mayor número de votos posibles para poder acceder a este galardón. Por ello, apelamos a nuestra importante base social, para que no solo voten sino que nos ayuden a difundir esta candidatura y animen a votar por el proyecto de D'Genes.



SÍGUENOS



www.dgenes.es

CONTENIDOS

- | | |
|----|-------------------------|
| 1 | PORTADA |
| 2 | HISTORIA DE UNA ILUSIÓN |
| 3 | XV CONGRESO ER |
| 4 | FORMACIÓN |
| 5 | PREMIO |
| 6 | PROYECTO |
| 7 | DELEGACIONES |
| 8 | SOLIDARIDAD |
| 14 | RECONOCIMIENTO |
| 15 | COLABORADORES |

Historia de una ilusión

D'Genes hace realidad el sueño de dos jóvenes sin diagnóstico de subir en un coche deportivo de alta gama



La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes ha hecho realidad el sueño de dos jóvenes sin diagnóstico, apasionados del mundo del motor, que han podido cumplir el sueño de pasear en un vehículo deportivo de alta gama, gracias a la colaboración de dos vecinos de Totana, Simón y Natalia Segura, que han cedido su coche para que pudieran montar en él.

Desde D'Genes se quiso hacer cumplir el sueño de estos dos jóvenes, Mario y Ángel, con motivo de sus respectivos cumpleaños, y gracias a la generosidad de Simón y Natalia se propició que disfrutaran de una tarde de motor de lo más divertida.

D'Genes se muestra muy satisfecho por haber cumplido el sueño de estos jóvenes y haber llevado a cabo una de sus ilusiones, haciéndoles disfrutar de una experiencia que a buen seguro será inolvidable para ellos.



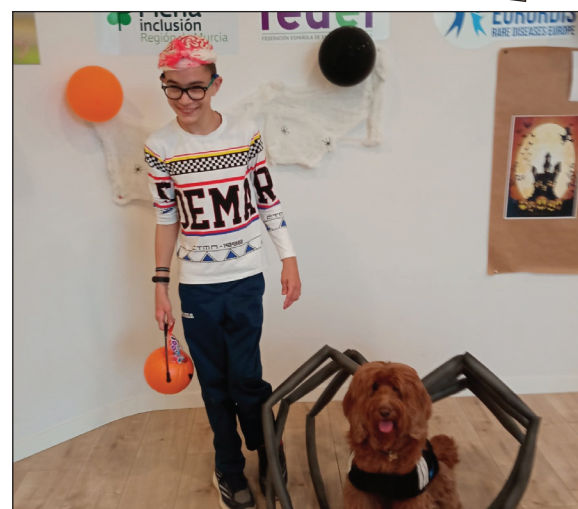
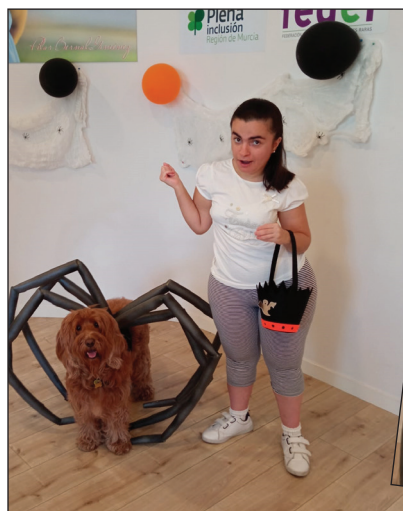
Servicios

Los usuarios más jóvenes de los centros y delegaciones de D'Genes conmemoran la fiesta de Halloween con manualidades variadas

Con motivo de la celebración de Halloween, los centros y delegaciones de la asociación se llenaron de ambiente de lo más terrorífico.

Los usuarios más jóvenes realizaron manualidades en sus sesiones de servicios de atención directa o trabajaron por ejemplo vocabulario típico de estas fechas.

Además, los centros y delegaciones se engalanaron con calabazas, telarañas y otros elementos de esta celebración.



Formación

Interesante webinar sobre Síndrome X Frágil organizado por D'Genes con motivo del Día Europeo de esta patología

Un buen número de personas asistieron al webinar organizado por la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes sobre el Síndrome X Frágil, coincidiendo con la conmemoración del Día Europeo de esta patología.

La sesión se inauguró con la intervención del presidente de la Federación Española de Síndrome X Frágil, José Guzmán, quien, entre otras cuestiones habló sobre cómo trasladar la información dentro de la familia tras el diagnóstico.

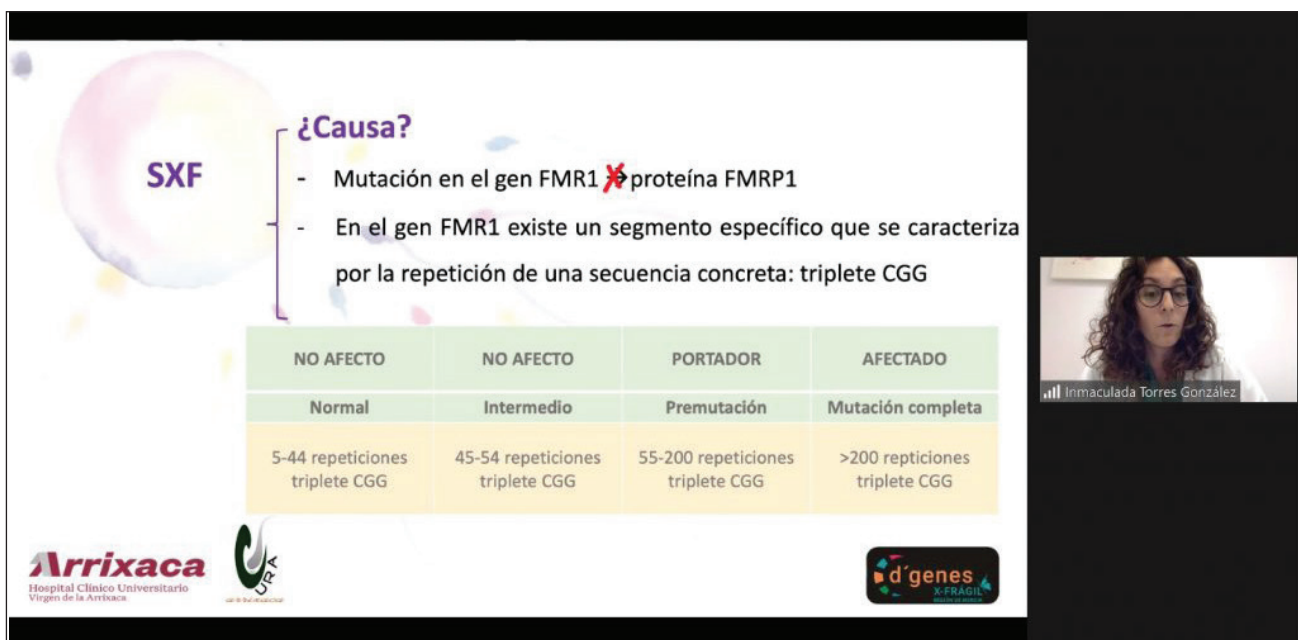
Posteriormente, la coordinadora del Laboratorio de Reproducción asistida del Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca de Murcia, Inmaculada Torres González, explicó de manera muy didáctica el trabajo que se desarrolla en dicha unidad y se centró en terapia preimplantacional en el Síndrome X Frágil.

Durante el webinar también hubo tiempo para el testimonio de personas que conviven con Síndrome X Frágil, en este caso a través de las palabras de la madre de un adolescente con esta patología, Esther Avilés López.

Asimismo, la técnico de la asociación D'Genes Carmen María Soler abordó, desde la perspectiva de un profesional, la importancia del acompañamiento en adultos.

La sesión, que estuvo moderada por la coordinadora del grupo D'Genes X Frágil, Encarna Bañón Hernández, contó en la clausura también con el presidente de D'Genes, que quiso agradecer a los ponentes su colaboración desinteresada y a los participantes en esta acción formativa su asistencia.

El vídeo de este webinar se puede ver en el canal de youtube de la asociación D'Genes.



¿Causa?

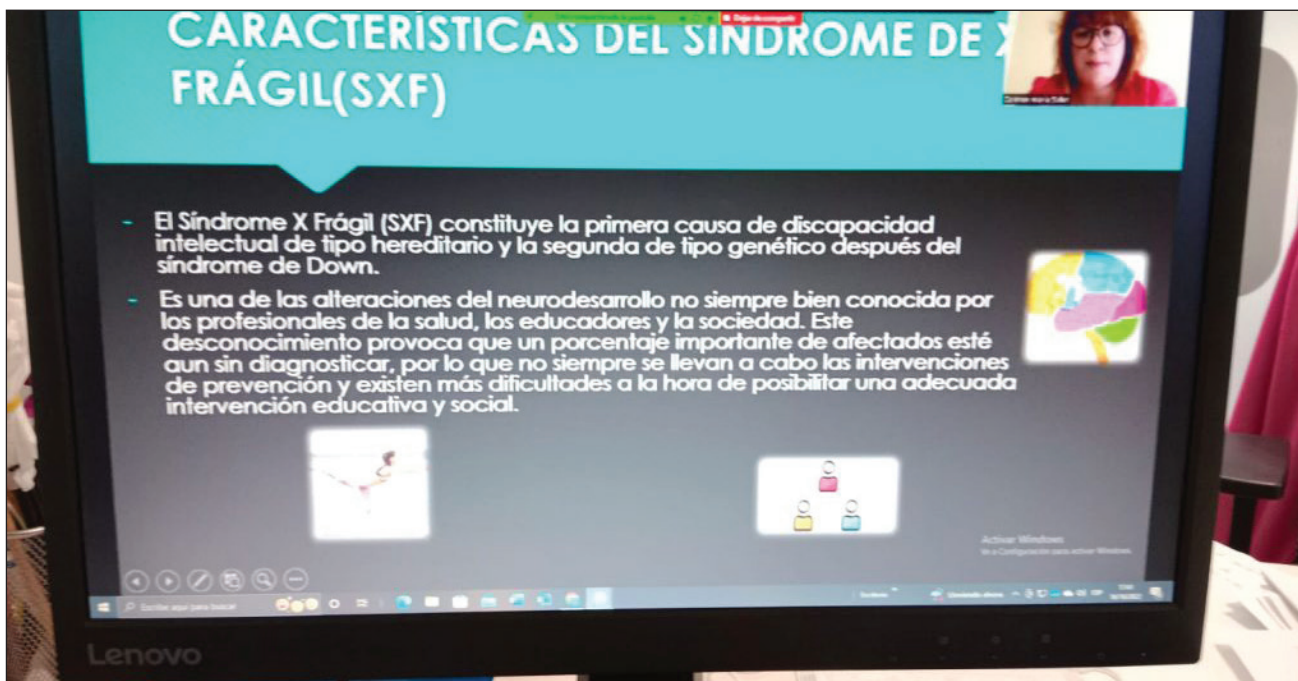
- Mutación en el gen FMR1 ~~X~~ proteína FMRP1
- En el gen FMR1 existe un segmento específico que se caracteriza por la repetición de una secuencia concreta: triplete CGG

NO AFECTO	NO AFECTO	PORTADOR	AFECTADO
Normal	Intermedio	Premutación	Mutación completa
5-44 repeticiones triplete CGG	45-54 repeticiones triplete CGG	55-200 repeticiones triplete CGG	>200 repeticiones triplete CGG

Arrixaca Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca

d'genes

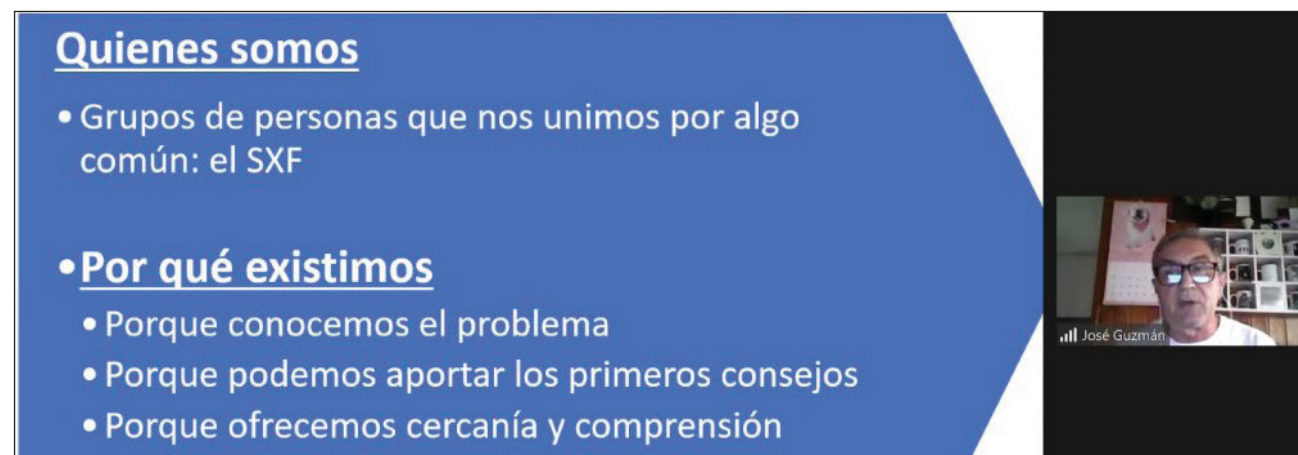
Inmaculada Torres González



CARACTERÍSTICAS DEL SÍNDROME DE X FRÁGIL(SXF)

- El Síndrome X Frágil (SXF) constituye la primera causa de discapacidad intelectual de tipo hereditario y la segunda de tipo genético después del síndrome de Down.
- Es una de las alteraciones del neurodesarrollo no siempre bien conocida por los profesionales de la salud, los educadores y la sociedad. Este desconocimiento provoca que un porcentaje importante de afectados esté aun sin diagnosticar, por lo que no siempre se llevan a cabo las intervenciones de prevención y existen más dificultades a la hora de posibilitar una adecuada intervención educativa y social.

Lenovo



Quiénes somos

- Grupos de personas que nos unimos por algo común: el SXF
- **Por qué existimos**
 - Porque conocemos el problema
 - Porque podemos aportar los primeros consejos
 - Porque ofrecemos cercanía y comprensión

José Guzmán

Premio



D'Genes felicita a su socio Juan Antonio Carrasco García por haber conseguido el Premio Especial Empresa Social en el XXX Concurso de Proyectos Empresariales de Murcia

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes quiere felicitar a uno de sus socios, Juan Antonio Carrasco García, por el Premio Especial Empresa Social conseguido en el XXX Concurso de Proyectos Empresariales de Murcia, una iniciativa con la que se pretende incentivar el auto-

empleo, así como consolidar proyectos empresariales, mediante ayudas económicas, formación y asesoramiento municipal.

El XXX Concurso de Proyectos Empresariales está organizado por el Ayuntamiento de Murcia y Murcia Emplea y al mismo se presentaron

una veintena de proyectos murcianos.

Juan Antonio Carrasco, que es socio de D'Genes, ha recibido un premio en metálico de 6.000 euros y una beca de estudio en la escuela de negocios ENAE valorada en 10.000 euro.

Este concurso ha otorgado

una cuantía en premios por valor total de 80.000 euros con la finalidad de ayudar a la creación de empresas y la dinamización de la actividad económica local y el empleo, que se distribuyeron entre los diferentes premios otorgados en la convocatoria de este año.

Proyecto

Ya se puede votar el proyecto de D'Genes entre los finalistas de los Premios Somos Pacientes



El proyecto presentado por la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes a los Premios Somos Pacientes 2022 ha sido seleccionado como finalista para someterse al análisis del jurado y competir con el resto de candidaturas en su categoría, entre el centenar de candidaturas presentadas. El proyecto seleccionado lleva por título "Grupos de ayuda mutua y respiro familiar para familias de personas en situación de cuidados paliativos pediátricos y crónicos complejos".

Además, el estatus de finalista supone que automáticamente es uno de los proyectos candidatos a ser elegido por los usuarios de Somos Pacientes como el mejor proyecto de esta edición en el conocido como Premio del público. Para votar por D'Genes se puede hacer seleccionando el proyecto de la asociación en el siguiente enlace <https://www.somospacientes.com/premios-somos-pacientes-2022-vota-a-los-finalistas/>

D'Genes pide ayuda para conseguir sumar muchos apoyos

Estos premios están convocados por Somos Pacientes y Fundación Farmaindustria para reconocer los proyectos de asociaciones de pacientes y de personas con discapacidad,

y otras entidades públicas y privadas, orientados a ofrecer servicios de calidad a pacientes, personas con discapacidad, familiares y cuidadores.

Cartagena

D'Genes estuvo presente en la feria Inclusiones

D'Genes estuvo presente en la II Feria de Entidades de Personas con Discapacidad, titulada 'Inclusiones', que se realizó en la Plaza de España de Cartagena durante el último fin de semana de octubre.

La feria estaba organizada por la Concejalía de Servicios Sociales del Ayuntamiento de Cartagena, con la colaboración de otras áreas de gobierno como Deportes o Infraestructuras, entre otras.

D'Genes contó con un expositor desde el que se ofreció información de la asociación y de los servicios que la entidad presta para mejorar la calidad de vida de personas y familias que conviven con una enfermedad rara y sin diagnóstico.



Cehegín

El 26 de noviembre se celebrarán las III Jornadas de Atención a la diversidad funcional Atiende

Las III Jornadas Atiende de Atención a la diversidad funcional, organizadas de manera conjunta por la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes, Asociación Conquistando escalones y Serendipia Centro de terapias y formación, se celebrará el próximo 26 de noviembre en Cehegín.

La jornada contará con la intervención de profesionales del ámbito sanitario y socio-sanitario que hablarán de temas como sexualidad y salud mental, autonomía personal, aceptación del diagnóstico y conflictos familiares, TEA en la adolescencia o programas de trabajo para personas con discapacidad.

Organizadas por
tres asociaciones,
una de ellas
D' Genes

La jornada tendrá lugar el sábado 26 de noviembre en el Centro Cultural Adolfo Suarez de Cehegín a partir de las 9:00 horas (aportación de 5 euros). Las inscripciones se pueden realizar a través del siguiente enlace <https://www.alcanzatumeta.es/iii-jornada-atiende-de-atencion-a-personas-con-diversidad-funcional-de-cehegin/> o también escaneando el código QR del cartel.

Las jornadas cuentan con la colaboración de la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia, Instituto Murciano de Acción Social, Ayuntamiento de Cehegín, Astrade, Tauza El Toro Centro Ocupacional, Fundación ONCE, Inserta Empleo Por Talento, Fundación RafaPuede y Asociación AFEMNOR Salud Mental Noroeste.



atiende

III Jornadas de atención a la diversidad funcional

Sábado 26 de noviembre de 2022

Centro Cultural Adolfo Suarez de Cehegín

Más información en jornadas.atiende@gmail.com

*Para inscribirte
escanea este QR
y rellena el formulario
www.alcanzatumeta.es
Aportación 5€*



Logos of collaborating organizations:

- Consejería de Bienestar Social
- IMAS Instituto Murciano de Acción Social
- AYUNTAMIENTO DE CEHEGÍN
- Consejería de Familia y Política Social
- d'genes
- ASOCIACIÓN CONQUISTANDO ESCALONES
- SERENDIPÍA CENTRO DE TERAPIAS Y FORMACIÓN
- Astrade
- Tauza El Toro CENTRO OCUPACIONAL
- Fundación ONCE
- Inserta empleo POR TALENTO
- Fundación RafaPuede Rafael Moreno Villar
- asociación AFEMNOR SALUD MENTAL noroeste

Síguenos en:   

Murcia

D'Genes celebra su primer taller grupal con la terapeuta canina Luna



La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes ha llevado a cabo su primer encuentro taller grupal con la terapeuta canina Luna, que se ha desarrollado en el Centro Multidisciplinar de atención integral a personas y familias con Síndrome X Frágil y otras enfermedades raras "Pilar Bernal Giménez" de Murcia. Durante esta primera sesión primero la coordinadora del Centro "Pilar Bernal Giménez", Encarna Bañón, informó a los

familiares en qué consistía el proyecto de la terapia asistida con animal mientras que la técnico responsable del mismo, María José Barba, habló de las actividades que se iban a desarrollar con Luna. Posteriormente, se trabajó con Luna y los siete niños asistentes. Este nuevo servicio, que pretende aunar las características de un respiro familiar que incluye terapia asistida con animal, se dirige a usuarios con enfermedades raras, sin diag-

nóstico y discapacidad. Luna, la perra de raza Australian Cockerdog de tamaño mediano y color rojo que ejerce como terapeuta canina en la asociación y que llegó a la misma gracias al apoyo y la colaboración de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y Dogking, toma parte en las sesiones. Se llevará a cabo una vez al mes y cada vez en un centro de D'Genes. Tras la primera sesión llevada a cabo en Murcia,

el segundo encuentro está programado para el 19 de noviembre en Totana. Los siguientes ya serán en Lorca (17 de diciembre), Cartagena (14 de enero), Mazarrón (11 de febrero) y Sevilla (11 de marzo). Es gratuito para los socios de D'Genes y tiene un coste de 10 euros para los no socios. Los interesados en participar en las siguientes sesiones deben rellenar el siguiente formulario: <https://forms.gle/2V6ENDnnMug3DDZ9>

Mazarrón

D'Genes apoya la celebración del I Campeonato europeo de fútbol sala de personas con talla baja

La Asociación de Enfermedades raras D'Genes apoyó el primer Campeonato europeo de fútbol sala de personas con talla baja celebrado en Mazarrón del 21 al 23 de octubre y en el que la selección española se proclamó subcampeona. El director de D'Genes, Miguel Ángel Ruiz Carabias, estuvo acompañando a la entidad organizadora, Asociación Crecer, y mostrando su apoyo a su presidenta, Susana Sempere.

La Selección Española se proclamó subcampeona en esta cita deportiva que tuvo lugar a finales de octubre

En la inauguración se contó asimismo con la participación de la consejera de Mujer, Igualdad, LGTBI, Familias, Política Social y Transparencia, Isabel Franco; la directora general de Personas con Discapacidad, Concepción Ruiz Caballero; el director general de Deportes, Francisco Javier Sánchez López; la senadora Violante Tomás; el alcalde de Mazarrón, Gaspar Miras; el primer teniente de alcalde, Ginés Campillo; y los concejales de Política Social y Deportes, Miguel Ángel Peña y Francisco José García, respectivamente.



Totana

Charla dirigida a profesores del Colegio La Milagrosa de Totana, en el marco del programa de sensibilización y formación a docentes de D'Genes

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes ha impartido una charla dirigida a profesorado del Colegio La Milagrosa de Totana. La sesión se enmarcaba en el proyecto de sensibilización sobre enfermedades raras en centros educativos y formación a docentes que lleva a cabo D'Genes y que cuenta con subvención del Ministerio de Educación. A la charla asistió todo el claustro del centro educativo.

Durante la misma se abordaron las características y necesidades del alumnado con graves problemas de comunicación, los mitos de la Comunicación Aumentativa y Alternativa (Romscki y Sevcki, 2005), las nuevas tendencias en CAA, el lenguaje natural asistido con Tecnologías de la Información y la Comunicación (TIC) y se analizaron y compararon los diferentes programas que hay en el mercado de comunicadores y también el reciente y gratuito ATeRICS Grid desarrollado por el equipo de ARASAAC.

Desde D'Genes se quiere agradecer a la nueva directora del Colegio La Milagrosa, Sor Ana Rodríguez, jefes de estudio de Primaria y Secundaria y al Departamento de Orientación del centro que hicieron posible esta jornada formativa en sistemas aumentativos y alternativos relacionados con las TIC.



Alhama de Murcia

La proyección solidaria de la película "Lourdes" en Alhama de Murcia, permitió recaudar 635 euros para D'Genes



Éxito de asistencia a la proyección solidaria de la película "Lourdes" en el Cine Velasco de Alhama de Murcia, a beneficio de la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes, que tuvo lugar recientemente y que permitió recaudar la cantidad de 635 euros para la asociación. La actividad estaba organizada por la Asociación Hospitalaria de Nuestra Señora de Lourdes de Alhama de

Murcia y contaba con la colaboración del Ayuntamiento de este municipio.

Del dinero recaudado con la venta de las entradas el 35%, un total de 155 euros, fue para D'Genes, que lo destinará al mantenimiento de la cartera de servicios que la asociación presta para mejorar la calidad de vida de personas y familias con enfermedades raras y sin diagnóstico.

D'Genes quiere agradecer a todos los asistentes por su participación. Además, quiere dar las gracias a todas las personas que colaboraron con la fila cero que se había habilitado para aquellas personas que no pudieran asistir a la proyección, y cuya recaudación, 480 euros, se destinó de manera íntegra a la asociación.

Y por supuesto, quiere mostrar su

agradecimiento a la Asociación Hospitalaria de Nuestra Señora de Lourdes de Alhama de Murcia por pensar en D'Genes para esta actividad solidaria, que tuvo lugar el 22 de octubre, así como al Cine Velasco, Ayuntamiento de Alhama de Murcia, las parroquias de San Lázaro y La Concepción, Museo Arqueológico Los Baños y Sonata, por su colaboración.

Solidaridad

El pasaje del terror organizado en la Escola Herois del Bruc de este municipio tuvo carácter solidario y permitió recaudar 218 euros para D'Genes

Miedo y solidaridad fueron en esta ocasión de la mano en una actividad organizada en Piera con motivo de la celebración de Halloween.

En la Escola Herois del Bruc de este municipio barcelonés se organizó un Pasaje del terror a beneficio de la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes. Se recaudaron un total de 218 euros que se destinarán a la asociación, quien agradece enormemente a los promotores esta iniciativa, no solo para recaudar fondos, sino para dar visibilidad a la entidad.



Reconocimiento

La Fundación Cajamurcia y CaixaBank reconocen en un acto a las asociaciones beneficiadas en la convocatoria 'Acción Social 2022', una de ellas D'Genes



La Fundación Cajamurcia y CaixaBank reconocieron en un acto a las asociaciones beneficiadas en la convocatoria 'Acción Social 2022', entre las que se encuentra la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes. En esta convocatoria se han concedido un total de 200.000 euros a 70 proyectos sociales presentados por organizaciones sin ánimo de lucro de la Región de Murcia, y de los que se benefician más de 19.000 personas en situación de vulnerabilidad.

El vocal de la junta directiva de D'Genes, Diego Bernal, asistió en representación de la asociación a dicho acto. D'Genes ha recibido un total de 3.000 euros para el Proyecto de respiro familiar integral para personas con enfermedades raras. Enmarcadas dentro del acuerdo de colaboración entre Fundación Cajamurcia y CaixaBank como parte

del compromiso que mantienen con entidades sociales, el objetivo de la convocatoria es respaldar a organizaciones que desarrollan su actividad en la Región y cuyos programas están centrados en la inclusión social, la atención a la dependencia y accesibilidad, el desarrollo local, el fomento del empleo y la orientación ocupacional.

En el acto, que tuvo lugar el 14 de octubre en el patio del Centro Cultural Las Claras de la Fundación Cajamurcia, intervinieron el presidente de la Fundación Cajamurcia, Carlos Egea, la directora Territorial de CaixaBank en Murcia, Olga García, la presidenta de Astrapace, Rosa García, y el director de Fundown y presidente del CERMI Región de Murcia, Pedro Martínez. Además, también participó Óscar Dayero, usuario de la Fundación Cepaim.



#CABKConvocatoriasSociales



Colaboradores

