

DOSIER D' GENES



d'genes
Asociación de
Enfermedades Raras

¿Qué son las enfermedades raras?

Según la definición de la Unión Europea, las enfermedades raras o poco frecuentes, son aquellas enfermedades que tienen una prevalencia menor de 5 casos por cada 10.000 habitantes, siendo en su mayoría crónicas y degenerativas. Existen miles de ER. Hasta la fecha, la OMS estima que hay unas 7.000 patologías de este tipo, que afectan al 6-8% de la población. En la población española, aproximadamente, más de tres millones de personas, padece alguna de estas enfermedades de baja frecuencia en el mundo, mientras que en la Región de Murcia son más de 85.000 los afectados.

CARACTERÍSTICAS COMUNES

- Aparecen con una baja frecuencia
- Presentan muchas dificultades diagnósticas y de seguimiento.
- Se manifiestan en un alto porcentaje en la niñez.
- Son graves, crónicas y progresivas con un pronóstico vital en juego muchas veces.
- Tienen un origen desconocido en la mayoría de los casos.
- Conllevan múltiples problemas sociosanitarios.
- Plantean dificultades en la investigación debido a los pocos casos y al acceso de medicación.
- Carecen en su mayoría de tratamientos curativos pero una serie de cuidados apropiados pueden mejorar la calidad de vida del paciente y prolongarla.
- El déficit del desarrollo motor, sensorial o intelectual en la mitad de los casos, que originan una discapacidad en la autonomía.
- Estas enfermedades presentan un índice de mortalidad elevado.



¿Qué es D'Genes?



La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes fue creada el 25 de enero de 2008 e inscrita en el Registro de Fundaciones/Asociaciones de la Región de Murcia con el N.º de registro 9.094/1º con fecha 21/02/2008, con CIF G 73567935 y declarada **Entidad de Utilidad Pública** por el Ministerio del Interior con fecha 29 de junio de 2012.

Está compuesta por padres, familiares, profesionales de todos los ámbitos con el propósito de crear espacios de intercambio y convivencia entre familiares y personas diagnosticadas con enfermedades raras (ER), y sensibilizar sobre la problemática de salud pública que suponen las patologías de baja prevalencia.

OBJETIVOS PRINCIPALES

- 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 ER y los propios afectados.
- Realizar actividades de difusión de las características y particularidades de las enfermedades catalogadas como raras.
- Crear espacios de intercambio y convivencia entre afectados, familiares y profesionales.
- Sensibilizar sobre la problemática de salud pública que suponen las ER.

Alianzas de las que forma parte D'Genes



ÁMBITO NACIONAL: La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) une a toda la comunidad de familias con ER en España con el objetivo ser el altavoz de las más de tres millones de personas que conviven con alguna de estas patologías en nuestro país. Su misión es representar y defender los derechos de las personas con ER y sospecha diagnóstica, favoreciendo su inclusión y generando estrategias que contribuyan a mejorar su calidad de vida.



ÁMBITO NACIONAL: Federación Española de Epilepsia (FEDE). Organización sin ánimo de lucro que integra a diferentes entidades del ámbito nacional español. Actualmente FEDE aglutina 19 entidades y el número total de personas asociadas asciende a más de 3.200.



ÁMBITO NACIONAL: Federación Española de Síndrome X Frágil. El fin que impulsa esta Federación de Asociaciones es la voluntad de orientar, facilitar, asesorar, promocionar la investigación, colaborar en áreas educativas y científicas, de personas, centros, entidades o profesionales dedicados al estudio y atención del Síndrome del cromosoma X Frágil.



ÁMBITO EUROPEO: EURORDIS es una alianza no gubernamental de organizaciones de pacientes dirigida por pacientes que representa a 810 organizaciones de pacientes de enfermedades raras en 70 países. Es, por lo tanto, la voz de 30 millones de pacientes afectados de enfermedades raras en toda Europa.



ÁMBITO IBEROAMERICANO: La Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras (ALIBER) es una red que aglutina a más de 500 organizaciones de pacientes con enfermedades raras, presente en 14 países de Iberoamérica, que coordina acciones para fortalecer el movimiento asociativo, dar visibilidad a las EERR y representar a los personas con enfermedades poco frecuentes de Iberoamérica ante organismos locales, regionales, nacionales e internacionales, creando un espacio de colaboración conjunta y permanente para compartir conocimientos, experiencias y buenas prácticas en las áreas social, sanitaria, educativa y laboral. D'Genes fue la organizadora del I Encuentro de representantes de pacientes de Latinoamérica y posibilitó la creación de ALIBER en el año 2013 en Totana.

Instalaciones

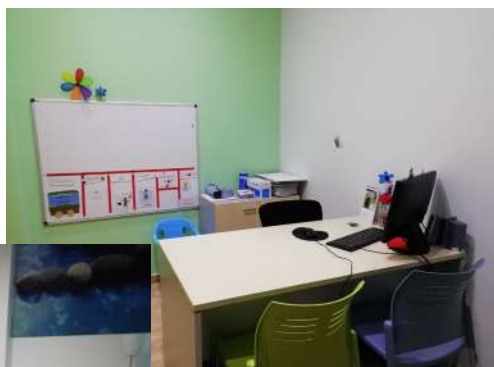
D'Genes es una asociación de ámbito nacional. Nació en la Región de Murcia, donde ha consolidado dos centros pioneros en la atención integral a personas y familias con enfermedades raras, uno en la ciudad de Murcia y otro en Totana. Además, cuenta con delegaciones repartidas por diferentes municipios. Continuando con su expansión para dar la mayor cobertura y atención a personas que conviven con patologías poco frecuentes, tiene en proyecto la apertura de otro centro multidisciplinar en Lorca y se están iniciando las gestiones para poder contar con otro en Sevilla, con el fin de contar también con una infraestructura de atención integral a personas y familias sin diagnóstico y otras enfermedades raras en Andalucía.

Centros

Centro Multidisciplinar de atención integral a personas y familias con enfermedades raras "Celia Carrión Pérez de Tudela"- Totana

Este centro fue donado por el Círculo Mercantil de Totana con la aprobación de todos sus socios a nuestra Entidad en el año 2013. Fue remodelado e inaugurado en 2014, el 27 de febrero, fecha del nacimiento de la niña de la que el Centro toma el nombre, Celia Carrión Pérez de Tudela, afectada por una Lipodistrofia y fallecida en 2012.

Está situado en la Calle San Cristóbal 7 de Totana, totalmente adaptado y acreditado por el Registro de Entidades Sanitarias (RES) y por el Registro de Centros de Servicios Sociales. Sus instalaciones permiten la atención socio-sanitaria a más de 100 afectados y familiares por patologías poco frecuentes y trastornos del desarrollo. Además, realiza otro tipo de actividades de ámbito formativo, lúdico-recreativo y visibilidad.



Centro Multidisciplinar de atención integral a personas y familias con Síndrome X Frágil y otras enfermedades raras "Pilar Bernal Giménez" - Murcia



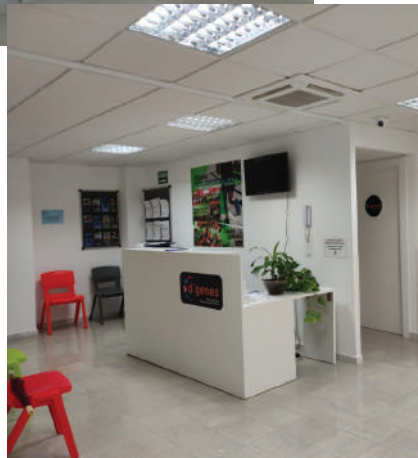
E Centro Multidisciplinar "Pilar Bernal Giménez" fue inaugurado en febrero de 2018



El Centro Multidisciplinar de Atención Integral a Personas y Familias con X Frágil y otras Enfermedades Raras "Pilar Bernal Giménez", es un centro pionero situado en el municipio de Murcia, y un referente nacional en atención integral de personas afectadas con síndrome X Frágil y otras patologías poco frecuentes. La creación de este centro y su puesta en funcionamiento en febrero de 2018, es una realidad que fue posible gracias a la cesión solidaria por parte de la familia Bernal de unas instalaciones en Murcia. Aunque la cartera de servicios se irá ampliando en función de la demanda, de momento, se están ofreciendo los de Fisioterapia, Logopedia, Atención Psicológica, Servicio de Información y Orientación (SIO) y Estimulación Cognitiva. El horario habitual del centro, que se encuentra ubicado en la avenida Antonio Martínez Guirao esquina Paseo Joaquín Garrigues Walker de Murcia, es de lunes a viernes de 8.30 a 20.30 horas.



Centro Multidisciplinar de atención integral a personas y familias con enfermedades raras "Cristina Arcas Valero" - Lorca



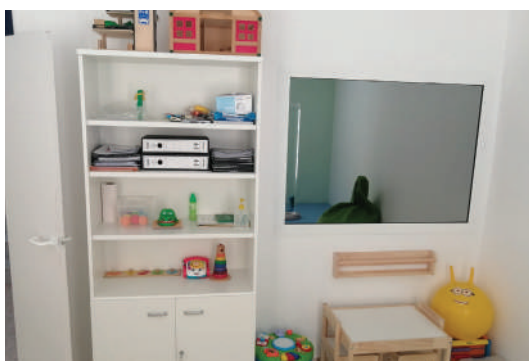
El Centro Multidisciplinar de Atención Integral a Personas y Familias con enfermedades raras "Cristina Arcas Valero", ubicado en Lorca, es el tercer centro de atención integral con que cuenta la asociación D' Genes en la Región de Murcia y su ubicación estratégica permitirá atender a afectados de Lorca y su comarca, así como otros municipios cercanos. Está ubicado en la calle Prolongación de Abellaneda y ocupa un amplio bajo de alrededor de 300 metros cuadrados. El centro se distribuye en recepción y varios despachos y salas. Así, cuenta con un despacho de atención para el trabajador social, otro de dirección y administración y tres más destinados a prestar los servicios de logopedia, estimulación y psicología. Asimismo, dispone de una sala multisensorial, una sala de rehabilitación y un aula de formación. Además, en la zona posterior hay una zona ajardinada con juegos infantiles. Fue inaugurado oficialmente en marzo de 2022.



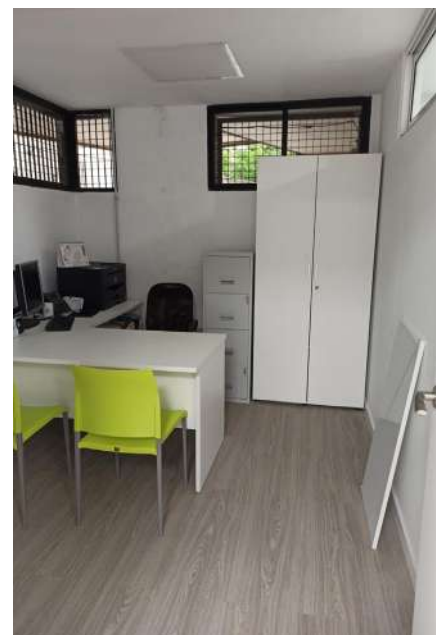
Centro Multidisciplinar de atención integral a personas y familias sin diagnóstico y con enfermedades raras "Pablo Ramírez García" - El Coronil



El Centro Multidisciplinar de Atención Integral a Personas y Familias sin diagnóstico y otras enfermedades raras "Pablo Ramírez García", ubicado en el municipio sevillano de El Coronil se inauguró oficialmente en noviembre de 2021. Es un centro que pretende ser un referente en atención a personas sin diagnóstico. Entre sus servicios, logopedia, fisioterapia, psicología, estimulación cognitiva..., aunque los servicios se irán ampliando en función de la demanda.



Centro Multidisciplinar de atención a personas y familia con enfermedades raras y sin diagnóstico "Leire González Díaz" - Cartagena



La Asociación de Enfermedades Raras D´Genes inauguró en abril de 2024 el Centro Multidisciplinar "Leire González Díaz", ubicado en Cartagena en la avenida Nueva cartagena, 68, bajo 7 (acceso por calle Coral), donde está a disposición de las personas y familias que precisen de sus servicios. La asociación prestan servicios de atención directa de la asociación como Servicio de Información y Orientación (SIO), logopedia o estimulación cognitiva. Asimismo, en la delegación de Cartagena se lleva a cabo servicio de Respiro Familiar.

Delegación D'Genes - Mazarrón



La Asociación de Enfermedades Raras D' Genes dispone de una delegación en Mazarrón.

En dichas instalaciones se prestan servicios de atención directa dirigidos a mejorar la calidad de vida de personas y familias que conviven con enfermedades raras, sin diagnóstico o discapacidad.

Entre ellos, D' Genes presta servicios de fisioterapia, logopedia o estimulación cognitiva. Además, la entidad también ofrece otros servicios como apoyo educativo en el aula, atención psicológica, respiro familiar a domicilio o atención social.

El horario de atención al público en la delegación de D' Genes en Mazarrón es de 9:00 a 21:00 horas. Para contactar por teléfono las personas interesadas pueden llamar al teléfono 675 94 39 45.



EN PROYECTO

D'Genes apuesta por afianzar su delegación en Canarias, donde se desarrollan actividades de visibilidad y sensibilización sobre enfermedades raras



La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes quiere estar al lado de familias de Canarias que conviven con enfermedades raras, para lo que cuenta con una delegación en el archipiélago canario que se encarga de realizar acciones de visibilidad y sensibilización sobre las patologías poco frecuentes.

La entidad se centra en desarrollar charlas en centros educativos sobre enfermedades raras, acciones de visibilidad y actividades de captación de fondos, de manera que han conseguido que diferentes entidades se impliquen realizando eventos solidarios en favor de D'Genes: torneo de petanca, carrera benéfica, libro solidario... Además, cuenta con un espacio en el que ofrecer de momento información y asesoramiento y se quiere avanzar para prestar en un futuro una mayor atención a afectados y familias.

Asimismo, han realizado convivencias y encuentros de familias que conviven con patologías poco frecuentes o sin diagnóstico para compartir momentos de ocio y posibilitar el conocimiento y el intercambio de experiencias entre ellas.

EN PROYECTO

Centro de Recursos de atención multidisciplinar para personas con enfermedades raras y sus familias y proyecto de housing - Totana



La última incorporación a las infraestructuras con que cuenta D' Genes es el edificio del Centro de Atención a la Infancia ubicado en el polígono industrial "El Saladar" de Totana, que la corporación municipal totanera ha acordado ceder a la asociación para su uso.

El Pleno del Ayuntamiento de Totana aprobó la cesión del edificio del CAI a D' Genes, mediante un convenio en el que se contemple, además de su cartera de servicios, la actividad del Centro de Atención a la Infancia.

Los corporativos aprobaron dicha cesión en la modalidad que legalmente consideren los servicios jurídicos, para el uso por parte de esta asociación del Centro de Atención a la Infancia, una vez realizadas las inversiones previstas de finalización de las obras y adecuación del edificio.

En el centro de propiedad municipal deben compatibilizarse las labores y objetivos de D' Genes con la función de Centro de Atención a la Infancia que gestionará la misma asociación para las familias que demanden el servicio y reúnan los requisitos.

D' Genes pretende convertir esta infraestructura en un centro de recursos de atención multidisciplinar para personas con enfermedades raras y sus familias dedicado sobre todo al desarrollo de programas orientados a potenciar la autonomía personal de sus usuarios, la inserción laboral y la independencia, aspecto éste último que se implementaría mediante un proyecto de *housing* y pequeña residencia para personas con enfermedades raras.

Delegaciones

D'Genes es una entidad de ámbito nacional que se gestó en Murcia pero ha extendido su proyecto a otras comunidades como Andalucía, Castilla La Mancha y provincia de Alicante

Nuestra asociación dispone de distintas delegaciones en la Región de Murcia. Nuestro objetivo es poner al alcance de todas aquellas personas afectadas por una ER distintos recursos que puedan ayudar a mejorar su día a día y su futuro. Nuestra red de delegaciones no ha hecho sino incrementar, movidos por la intención de proporcionar cercanía a los afectados y que cuenten en sus respectivos municipios o los más próximo posible, con puntos de referencia donde acudir y que puedan ser atendidos y orientados.

En algunos de estos municipios, D'Genes cuenta con dependencias cedidas por entidades privadas o bien ocupan unas instalaciones municipales cedidas para poder ubicar en ellas nuestra delegación.

El objetivo principal es que exista una proximidad a las familias y una disponibilidad y cercanía para atenderles. Por ello, D'Genes cuenta con una red de delegaciones en prácticamente todos los municipios de la Región de Murcia y además, en la línea de consolidar su proyecto nacional ha abierto también delegaciones en otras comunidades autónomas como Andalucía, donde está en proyecto su delegación en Baza o cuenta con otra en Pilas, Castilla La Mancha (delegación de Albacete) o Comunidad Valenciana, en coordinación con otras asociaciones con las que mantiene estrechos lazos y alianzas.



info@dgenes.es
C/San Cristóbal, 7
968 07 69 20 / 696 14 17 08



murcia@dgenes.es
Av. Antonio Martínez Guirao
968 788 907 / 675 94 38 30



lorca@dgenes.es
Calle Prolongación de Abellaneda, s/n
868 701 315



bullas@dgenes.es
968 07 69 20 / 696 141 708



cartagena@dgenes.es
C/Lepanto, 18
968 07 69 20 / 691 22 68 13



molinadesegura@dgenes.es
968 07 69 20 / 696 141 708



noroeste@dgenes.es
Centro Cultural Adolfo Suárez
C/ Begastrí s/n, Cehegín
968 743 278



Delegaciones



andalucia@dgenes.es
954 49 95 28 / 642 44 81 23



lorqui@dgenes.es
968 07 69 20/ 696 141 708



puertolumbreras@dgenes.es
968 07 69 20/ 696 141 708



cieza@dgenes.es
968 07 69 20/ 696 141 708



alhamademurcia@dgenes.es
Plaza de la Constitución, 1 Despacho 2
968 07 69 20/ 696 141 708



canarias@dgenes.es
629 68 17 49/ 696 141 708



mazarron@dgenes.es
968 07 69 20/ 675 94 39 458



camposdelrio@dgenes.es
Avda. de España s/n
968 07 69 20 / 696 141 708



alcantarilla@dgenes.es
968 07 69 20/ 696 141 708



aguilas@dgenes.es
968 07 69 20/ 696 141 708

Cartera de servicios

D'Genes ofrece una amplia cartera de servicios y actividades para mejorar la calidad de vida de los usuarios y sus familias. Nuestras actuaciones van dirigidas a niños/as, jóvenes y adultos que padezcan enfermedades catalogadas como raras y a las problemáticas que derivan de esta condición (alteraciones neurológicas o de audición y lenguaje, psicomotrices, déficit de atención, hiperactividad, discapacidad intelectual, etc.) y a desarrollar acciones dirigidas a familiares y entidades implicadas y relacionadas con las personas que padecen ER y otras problemáticas.



Abordaje multidisciplinar

El método de trabajo que D' Genes aplica a los usuarios es un abordaje terapéutico multidisciplinar de atención integral e individualizada y adaptada a las necesidades de cada persona. Todas las demandas son canalizadas en una primera consulta por el servicio de atención social para ofrecerles una orientación e información necesaria. Tras el análisis de sus necesidades el resto del equipo profesional realiza una valoración exhaustiva no solo del individuo sino también de su entorno social (necesidades físicas, psíquicas, familiares, educativas, etc.) que determinarán el tipo de servicio más adecuado a sus necesidades. La aplicación del tratamiento sigue unos objetivos pautados con el usuario y/o familia que son reevaluados periódicamente.

Atención social



Responde a la orientación de personas que padecen una ER, emprendiendo acciones que potencien el desarrollo de las capacidades y facultades de estas. La información, el conocimiento y el asesoramiento de otros recursos, son pilares fundamentales de este servicio que se coordina con el Servicio de Información y Orientación que ofrece FEDER Región de Murcia.



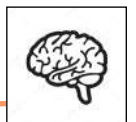
Logopedia



La Logopedia es la disciplina que engloba el 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, tanto en población infantil como adulta.



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. Consiste en estimular y mantener las capacidades cognitivas existentes, con la intención de mejorar o mantener el funcionamiento cognitivo y disminuir la dependencia del paciente.



Servicios que pretenden cuidar mente y cuerpo

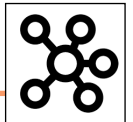
Reflexología



Esta terapia complementaria, es un método para mejorar la actividad de los diferentes órganos del cuerpo. El nexo entre la reflexología antigua y la moderna es la explicación de que hay zonas anatómicas reflejadas en la planta del pie, correspondientes a órganos, glándulas, funciones y zonas anatómicas del cuerpo. Es una técnica que tiene numerosos beneficios que ayudan a las personas con ER a mejorar su calidad de vida.



Estimulación multisensorial



La teoría de Integración Sensorial de Jean Ayres y el enfoque Snoezelen, Multisensorial, son terapias que provocan un despertar sensorial, favoreciendo la comprensión de los otros, del mundo y de sí mismos, a través de estímulos y actividades significativas, y partiendo siempre de las necesidades básicas del niño, así como de su desarrollo real. En sus diferentes tipos (somática, visual, olfativa, gustativa, táctil, vibratoria o vestibular), se abordan el área perceptivo-cognitiva, motora, comunicación y lenguaje, personal y social.



Fisioterapia



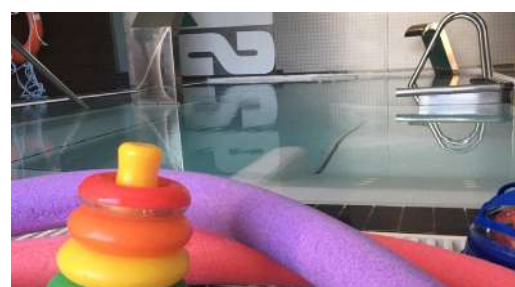
La Fisioterapia es una disciplina sanitaria que ejecuta tratamientos por medio la terapia manual, ejercicio terapéutico y otros agentes físicos. Además, incluye la ejecución de pruebas para determinar el valor de la afectación y fuerza neuromuscular, pruebas para determinar las capacidades vitales, funcionales y ayudas diagnósticas para el control de la evolución.



Hidroterapia

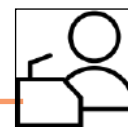


La Hidroterapia es una disciplina terapéutica aplicada dentro del medio acuático para obtener los beneficios de éste. A través de características como la temperatura o la presión se persiguen los objetivos rehabilitadores planteados para cada persona. Además, hemos de sumarle la experiencia agradable que supone este medio para la mayoría de los individuos, así como la reducción del impacto de nuestros movimientos dentro del agua.



Atención a usuarios y sus familias

Atención psicológica



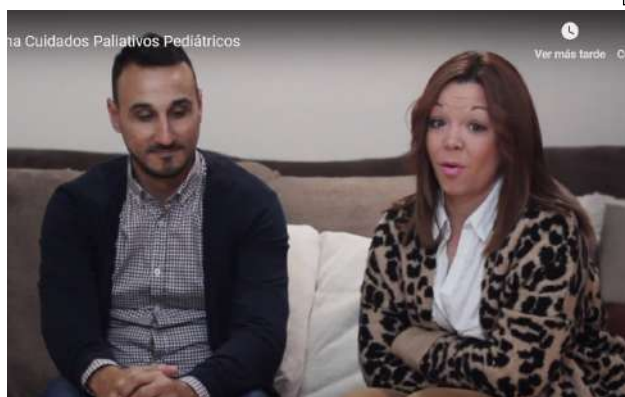
La Psicología es una disciplina sanitaria que estudia la conducta humana, los procesos mentales de las personas y los constructos como la personalidad, la inteligencia, las relaciones interpersonales, las características del crecimiento y desarrollo del ser humano, etc. Como objetivo general se plantea 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. En definitiva, se trata de que la persona alcance el mayor bienestar psicológico, personal, social y familiar posible.



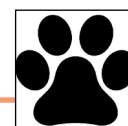
Atención domiciliaria y cuidados paliativos



D'Genes colabora con la unidad de cuidados Paliativos Pediátricos del Hospital Virgen de la Arrixaca de Murcia. Los cuidados paliativos pediátricos son la atención integral al niño y a sus familias prestando atención y solucionando todos los problemas y necesidades que se detecten en las esferas físicas, psicológica, social y espiritual. Los menores ingresan en cuidados paliativos en el momento que las intenciones curativas producen más daño que beneficio y se tratan en régimen de hospitalización domiciliaria.



Terapia asistida con animales- Caballos, leones marinos, perros...



La Terapia Asistida con Animales es una terapia innovadora que pretende aprovechar el vínculo que se establece entre la persona y el animal para crear un ambiente rico en estímulos y propiciar beneficios a nivel cognitivo, físico y emocional.

Las terapias asistidas con animales se basan en la promoción de un vínculo afectivo entre un paciente y un animal con el objetivo de fomentar una evolución en el proceso terapéutico del paciente.

Los vínculos afectivos con el animal suponen un estímulo para el cerebro, que responde tanto física como psíquicamente.

D'Genes ofrece puntualmente terapia con animales, como perros, leones marinos, caballos... con la colaboración de DOGKING, Cavalli, Terra Natura, Mundomar...



Servicios para facilitar la conciliación familiar y laboral

Además de la cartera de servicios sociosanitarios que presta la Entidad, se recogen a lo largo del año otras actividades con la finalidad de continuar mejorando y aumentando la calidad de vida de las personas con ER y sus familias.

Respiro familiar y Escuelas en períodos de vacaciones

El Servicio de Respiro Familiar de D'Genes nace con el principal objetivo de brindar a los afectados y familias un espacio de encuentro y ocio para los primeros y de tiempo libre para los segundos, En el marco del mismo, se enmarcan por ejemplo las escuelas vacacionales que se desarrollan durante los meses de julio y agosto y también en otros períodos no lectivos como Navidad o Semana Santa a través de trabajadores y voluntarios. Se realizan actividades tanto dentro como fuera del Centro donde trabajar las temáticas programadas y objetivos transversales como el autocuidado y la autonomía entre otros.



Respiro familiar en congresos y jornadas

En la planificación de las actividades de formación e ivulgación para familias, D'Genes reserva un lugar especial a los más pequeños para el ocio y la convivencia adaptada. Con voluntarios formados se realizan programaciones para que los niños disfruten a la vez que los padres pueden asistir a los eventos con total tranquilidad.



Talleres, salidas y convivencias

Puntualmente se realizan talleres y actividades complementarias que sirvan como punto de respiro y convivencia para las familias, cuidadores y afectados. También se realizan actividades puntuales en fechas señaladas como encuentros en Navidad, fin de curso, carnaval, etc. o se realizan talleres de terapias complementarias para continuar trabajando objetivos con los usuarios.



Fomento del ocio, autonomía personal y laboral

Programa de ocio y tiempo libre

Ofrece alternativas para el ocio y tiempo libre a usuarios y fomenta el conocimiento y las relaciones con otros jóvenes de la misma edad, para disfrutar de espacios de diversión.

Esta actividad está dirigida a adolescentes y jóvenes.



Programa de ocio infantil

El Programa de Ocio infantil surge con el fin de ofrecer alternativas de ocio y tiempo libre a niños con enfermedades raras o discapacidad.

El programa va dirigido a niños de entre 4 y 14 años con algún tipo de discapacidad o patologías poco frecuentes y tiene el objetivo de favorecer que puedan empezar a disfrutar de tiempo de ocio y esparcimiento en compañía de otros pequeños de su edad.

El objetivo es facilitar la diversión a niños de dichas edades y favorecer que disfruten de actividades de ocio y tiempo libre así como que conozcan a otros niños con los que puedan compartir ratos de juego y diversión.



Programa de orientación laboral

Se dirige a personas en edad de trabajar, con el fin de orientarles a la hora de buscar un trabajo y ayudarles en su camino a la inserción laboral.



Programa de fomento de la autonomía personal

Encaminado a facilitar la autonomía personal de los usuarios, mostrándoles pautas y comportamientos que deberán desarrollar en su día a día, facilitando además el crecimiento personal y de la autoestima de la persona.



Apoyo y asesoramiento en diversas áreas

Apoyo educativo en el aula

Profesionales de D'Genes acuden a los colegios de niños con necesidades especiales y les asisten en el aula complementando la labor del docente, como respaldo y apoyo en el propio centro educativo, siempre en coordinación con el profesorado.



Asesoramiento sexual

Con el servicio de asesoramiento sexual en enfermedades raras, queremos orientar sobre posibles dudas que puedan surgir y ofrecer en caso necesario pautas, tanto a familias como a adolescentes y jóvenes con enfermedades raras sobre el tema de la educación sexual.



Apoyo psicológico on line

La orientación jurídica de servicio apoyo jurídico online se orienta a consejos y recomendaciones de actuación a la persona paciente o familiar que haya solicitado el apoyo, para velar por la aplicación de la legislación en el ejercicio de los derechos de las personas con ER.



Apoyo jurídico on line

El servicio apoyo jurídico online se orienta a consejos y recomendaciones de actuación a la persona paciente o familiar que haya solicitado el apoyo, para velar por la aplicación de la legislación en el ejercicio de los derechos de las personas con ER. Ofrece una atención inmediata, individualizada y confidencial.

Permite acercar la información a aquellos pacientes, familiares y cuidadores que no pueden acceder presencialmente a la misma.

Además, con este servicio se pueden conocer las necesidades reales de los afectados, familiares y cuidadores.



Otros servicios

Grupos de trabajo

D'Genes puso en marcha un programa de grupos de trabajo con el fin de aglutinar a afectados de diferentes patologías concretas, con intereses y necesidades comunes.

El objetivo es conseguir que dispongan de un espacio común de encuentro para intercambiar experiencias y plantear acciones a desarrollar de manera conjunta.

Todos estos grupos pretenden mejorar la calidad de vida de los afectados, desarrollar una cartera de servicios y actividades específicas para ellos, informar sobre unidades, programas de referencia y actividades que se realicen y promover y realizar actividades de formación, sensibilización y divulgación de estas patologías.

D'GENES X FRÁGIL

El Síndrome del Cromosoma X Frágil (SXF), llamado también Síndrome de Martin & Bell, es la primera causa de retraso mental hereditario y la segunda después del Síndrome de Down. Es un síndrome desconocido para la población en general, y no bien conocido para la mayoría de profesionales relacionados con la salud y la educación, por lo que su diagnóstico suele ser tardío y a veces erróneo.

D'GENES PORFIRIA

Las porfirias son un grupo heterogéneo de enfermedades metabólicas, generalmente hereditarias, ocasionadas por deficiencia en las enzimas que intervienen en la biosíntesis del grupo hemo (componente de la hemoglobina, parte esencial de los glóbulos rojos).

D'GENES TRASTORNOS PLAQUETARIOS CONGÉNITOS

Los TPC son enfermedades raras causadas por alteraciones moleculares en genes relevantes en la formación o la función de las plaquetas. Los pacientes presentan trombocitopenia, hemorragias de variable severidad, y en muchos casos otras complicaciones clínicas.

D'GENES SIN DIAGNÓSTICO

En D'Genes recibimos muchas consultas de personas que no tienen diagnóstico y llevan tiempo peregrinando por servicios hospitalarios con síntomas complejos. Conocedores de la importancia de conseguir un diagnóstico se puso en marcha este grupo de personas sin diagnóstico en la Región de Murcia.

D'GENES DYRK 1A

DYRK 1A es una enfermedad de baja prevalencia de novo y se produce por la haploinsuficiencia de DYRK 1A.

D'GENES ALAGILLE

El Síndrome de Alagille Es una enfermedad rara y congénita que puede afectar a múltiples órganos, incluyendo hígado, corazón, riñón, huesos y ojos.

D'GENES LYME

La enfermedad de Lyme la causa una bacteria con forma de espiral llamada Borrelia Burgdorferi, que penetra en los tejidos del organismo perforándolos como un "sacacorchos".

D'GENES INCONTINENCIA PIGMENTI

La Incontinentia Pigmenti (IP), también llamada Hipomelanosis de Ito o Síndrome de Bloch-Sulzberger. Recibe también los nombres de incontinentia pigmenti de Bloch-Siemens, melanoblastosis cutis linearis y dermatosis pigmentada del tipo Siemens-Bloch. Es una enfermedad genética de la piel, cabello, dientes y sistema nervioso central. Se le llamó así por la manera en que aparece la piel cuando se observa en el microscopio.

D'GENES ESCLERODERMIA

Esclerodermia es un grupo de enfermedades que causa un crecimiento anormal del tejido conectivo. El tejido conectivo es el material que se encuentra dentro del cuerpo y le da forma a los tejidos y los mantiene fuertes. La esclerodermia hace que el tejido conectivo se endurezca y se ponga grueso. También puede causar hinchazón o dolor en los músculos y articulaciones. Nadie conoce la causa de la esclerodermia. Es más común entre las mujeres.

D'GENES EPILEPSIA

La epilepsia es una enfermedad cerebral crónica provocada por descargas eléctricas cerebrales anormales que cursa con tendencia a presentar crisis epilépticas. Estos episodios pueden manifestarse como alteración brusca del estado de conciencia, movimientos anormales, cambios en el tono postural y/o contracciones bruscas e involuntarias de los músculos, de aparición brusca y duración limitada.

D'Genes Porfiria

Habitualmente se llevan a cabo encuentros de afectados, se comparte información y hay un intercambio fluido de experiencias entre personas que conviven con esta patología. Se han realizado charlas y un acto de presentación en el hospital Virgen de la Arrixaca de Murcia.



D'Genes Sin Diagnóstico

Totana acogió un Encuentro de Familias Sin diagnóstico, que fue un punto de encuentro y convivencia para personas y familias llegadas de diferentes puntos de España, entre ellos Andalucía, Murcia o Cataluña. Además, se ha promovido la celebración del Día Mundial de Personas sin diagnóstico, con la elaboración, junto a otras entidades, de un decálogo de necesidades y propuestas.



D'Genes X Frágil

Gracias a la labor de este grupo se han desarrollado encuentros de familias, congresos sobre esta patología y se ha editado la I Guía educativa del Síndrome X Frágil. Además, se celebran acciones de visibilidad con motivo del Día Mundial o Europeo del Síndrome X Frágil.



D'Genes Epilepsia

Este grupo de trabajo está insistiendo mucho sobre todo en el aspecto formativo. En este sentido, ha organizado acciones de visibilidad, una jornada de formación en acogida y también el I Congreso Nacional sobre Epilepsia. Además, se ha conmemorado con acciones de visibilidad el Día de la Epilepsia



D'Genes Esclerodermia

El grupo de trabajo D'Genes Esclerodermia ha sido de los últimos en constituirse con los objetivos de informar a las familias y personas con esta patología sobre su enfermedad, dar cuenta de líneas de investigación que se estén desarrollando a nivel nacional e internacional, unir a las familias para que compartan experiencias y se apoyen mutuamente, así como dinamizar la puesta en funcionamiento de recursos que contribuyan a mejorar la calidad de vida de los afectados por esta patología en la Región de Murcia y fuera de ella.

Para ello, se han mantenido ya reuniones en el Centro multidisciplinar "Pilar Bernal Giménez" de Murcia, se mantiene activo un grupo de mensajería y con motivo del día Mundial de la Esclerodermia, que se conmemora el 29 de junio, se llevó a cabo una campaña de visibilidad en redes sociales.



D'Genes Incontinencia pigmenti

El grupo D'Genes Incontinencia pigmenti también está constituido por personas y familias que conviven con esta patología, con el fin de intercambiar experiencias, conocimientos y compartir información de interés.

De momento ya han mantenido reuniones utilizando medios virtuales o telefónicos, dada la dispar procedencia de sus miembros y se trabaja para organizar un encuentro de familias y profesionales en Madrid, así como intentar llevar a cabo en el Centro de referencia estatal de enfermedades raras (CREER) de Burgos un encuentro.

D'Genes DYRK 1A

El grupo de trabajo D'Genes DYRK 1A se creó en agosto de 2019 para mejorar la calidad de vida de personas que conviven con esta patología, así como difundir y dar visibilidad a sus necesidades y reivindicaciones.

Entre sus actividades ya han organizado el I Curso sobre Síndrome DYRK 1A celebrado en Torre Pacheco, acciones de visibilidad con motivo del Día Mundial del Síndrome DYRK 1A que se celebra en agosto y un webinar con la intervención de profesionales de referencia en esta patología.



D'Genes Alagille

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes puso en marcha en marzo de 2020 un grupo de trabajo de Síndrome de Alagille (ALGS), con la finalidad de unir tanto a personas y familias que conviven con esta patología, como a los médicos expertos en ella en España.

Entre sus objetivos principales figuran la creación de un registro de pacientes con ALGS en España y la identificación de los profesionales expertos en esta patología. Esto permitirá poner en valor experiencia y conocimiento en esta enfermedad rara y facilitará la colaboración entre pacientes y médicos expertos para la identificación y atención de las principales necesidades socio-sanitarias de este colectivo.

Otros objetivos del grupo son la identificación de las actuales líneas de investigación abiertas en ALGS y los ensayos clínicos de medicamentos para facilitar la participación de los pacientes y dinamizar la puesta en funcionamiento de recursos que contribuyan a mejorar la calidad de vida de los afectados por esta enfermedad.

D'Genes Lyme

En el mes de abril de 2020 D'Genes puso en marcha un grupo de trabajo específico de la enfermedad de Lyme. Esta iniciativa que cuenta con la colaboración de la Asociación de Lyme Crónico España (ALCE), tiene como finalidad unir tanto a personas y familias que conviven con esta patología, como a especialistas médicos expertos.

Entre sus objetivos principales figuran la creación de un registro de pacientes con Lyme en Murcia, dar visibilidad sobre la patología a la población general y médica y identificar las principales necesidades socio-sanitarias de este colectivo.

Otros objetivos del grupo son la identificación de las actuales líneas de investigación abiertas en Lyme y los posibles ensayos clínicos de medicamentos para facilitar la participación de los pacientes y dinamizar la puesta en funcionamiento de recursos que contribuyan a mejorar la calidad de vida de los afectados por esta enfermedad.

Ya han organizado alguna acción formativa, acciones de visibilidad y diversas reuniones.



Apoyo y colaboración

Voluntariado

El voluntariado es una parte esencial, viva e importante de nuestra entidad. Nuestra bolsa de voluntariado abarca diferentes edades y perfiles: estudiantes de bachiller, estudiantes universitarios o de formación profesional, profesionales de distintos ámbitos... gracias a los cuales podemos desarrollar gran parte de nuestras actividades de administración y de ocio con afectados y niños. A través del formulario de voluntariado y una entrevista personal, se define el perfil más adecuado de colaboración con el que la persona se pueda sentir mejor prestando su ayuda.

En este sentido, D'Genes cuenta con diferentes **áreas** en las que los voluntarios pueden desarrollar su labor:

en **programas de respiro familiar** durante programas de escuelas en épocas de vacaciones escolares, como acompañantes en los **programas de ocio y tiempo libre**, apoyando actividades e iniciativas que lleva a cabo la asociación para recaudar fondos, respaldando y colaborando en **acciones de visibilidad y difusión** de la labor de D'Genes en ferias, mercadillos y otros actos...

A continuación, un resumen de algunas de las acciones en las que se puede colaborar como voluntario.



CÓMO PUEDES AYUDAR

APOYO A LA GESTIÓN

ACOMPañAMIENTO

PUBLICIDAD

SALIDAS RECREATIVO-CULTURALES

RESPIRO FAMILIAR

RECAUDACIÓN DE FONDOS

TRADUCCIÓN E INTERPRETACIÓN

ORGANIZACIÓN DE EVENTOS

ACTIVIDADES PUNTUALES

SERVICIO PROFESIONAL

COMUNICACIÓN

TALLERES

D'Genes quiere que todas las personas que lo necesiten pueda acceder a los servicios que presta la asociación

La vocación de D'Genes es la de ayudar a las personas y familias que conviven con enfermedades raras y sin diagnóstico. Nuestra asociación quiere ayudar a que cualquier persona que lo necesite pueda acceder a los servicios que prestamos para mejorar la calidad de vida de personas con patologías poco frecuentes. Por ello, contamos con mecanismos y herramientas para facilitar el acceso a estos servicios a personas y familias con menores recursos o que precisen de nuestra ayuda, siempre que cumplan una serie de criterios.

Banco de material ortoprotésico

D'Genes dispone de un banco de material ortoprotésico, que pone al alcance de sus usuarios, socios y otras personas interesadas, con la intención de mejorar la calidad de vida de las personas afectadas sin que suponga una carga económica inalcanzable. El material se presta previa solicitud y tramitación técnica.



Becas D'Genes para hacer llegar nuestros servicios a quien lo necesite

D'Genes es, ante todo, una asociación con vocación de servicio y su razón de ser es estar al lado y ayudar a las personas con enfermedades raras. Por ello, ofrecemos una amplia cartera de servicios y no queremos que nadie, por una cuestión de falta de recursos, pueda dejar de tener acceso a servicios que necesite para mejorar su calidad de vida.

D'Genes viene ofreciendo becas de ayuda para el acceso a la cartera de servicios que se prestan. Con ello se pretende que todas las personas puedan acceder al tratamiento necesario y de calidad sin el impedimento del aspecto económico.

Lógicamente, se requiere cumplir unos requisitos para garantizar que las ayudas llegan a las personas que lo necesitan.



Formar en enfermedades raras, uno de nuestros pilares

Dar a conocer y formar en materia de enfermedades poco frecuentes es fundamental para poder comprenderlas, reconocerlas y paliar las deficiencias que existen en torno a ellas. Investigar y conocer los últimos avances en ER es un punto muy importante para la calidad de vida y la mejora de tratamientos ofrecidos. D'Genes impulsa esta área de formación de manera especial, a través de varios eventos dirigidos a afectados, familias, profesionales, estudiantes y a todo aquel que quiera conocer las ER.

Congreso internacional de ER

Este evento se configura como nuestra actividad formativa más importante. Este encuentro/congreso tiene una dimensión internacional, con una implicación expresa de la Consejería de Sanidad de la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia, así como del Ministerio de Sanidad y la Presidencia de Honor de SM la Reina Doña Letizia.

Gracias a esta actividad, D'Genes hace posible que cada año más de 500 familias aquejadas por algunas de las enfermedades conocidas como raras, puedan, a través de las ponencias proyectadas y los espacios creados para la convivencia, conocer alguno de los últimos avances médicos en algunas de estas enfermedades, así como exponer y compartir sus experiencias durante un fin de semana con otras familias afectadas por enfermedades similares con las que ellas conviven diariamente.

Destacable asimismo es el importante número de investigadores y profesionales de ámbitos como la Sanidad, el Trabajo Social, la Educación... que toman parte, así como estudiantes de diferentes ramas.



WorkER Meeting

Es una propuesta formativa que nace en 2016 de la necesidad de intercambiar ideas, conocimientos, líneas de intervención e investigación y paradigmas actualizados en torno a una temática en concreto y de manera multidisciplinar, dentro del marco de las Enfermedades Raras (ER).

La actividad se desarrolla dentro de una única jornada/punto de encuentro, congregando a profesionales del ámbito de la sanidad, investigación y representantes de asociaciones relacionados e interesados en la temática.



Jornadas en colegios profesionales y centros de formación

La formación en ER para los trabajadores del ámbito sociosanitario es fundamental para poder detectar, reconocer y mejorar la actuación ante una intervención. Conocer e identificar las características y complejidades de las patologías poco frecuentes permitirá una mejora en la calidad de la asistencia, impulsará redes de trabajo multidisciplinar y generará conocimiento nuevo.

D'Genes realiza seminarios formativos en diferentes Colegios Profesionales de la Región de Murcia para dar a conocer a los profesionales las ER y dotarles de herramientas útiles de trabajo de cara a una intervención. Asimismo, ha impartido sesiones en centros de formación con el mismo fin.



Formación del voluntariado

Periódicamente realizamos talleres de formación a nuestros voluntarios en materia de enfermedades raras y otras cuestiones que les puedan ser útiles para el desarrollo de su voluntariado.

De hecho, contamos con un programa de formación estructurado en diferentes sesiones cada mes, con el fin de dotar a nuestro voluntarios de las herramientas necesarias para saber actuar ante diferentes situaciones y atender de la mejor manera a los usuarios o participantes en programas de D'Genes.



Otros Congresos y acciones formativas

Congreso X Frágil

Se han llevado a cabo ya tres ediciones de este congreso que ha permitido además de escuchar a profesionales referentes en esta patología, un encuentro de familias que conviven con esta enfermedad.



I Curso de acogida en epilepsia

Se han llevado a cabo ya tres ediciones de este congreso que ha permitido además de escuchar a profesionales referentes en esta patología, un encuentro de familias que conviven con esta enfermedad.



Acciones formativas on line

Webinars

La asociación, con el fin de facilitar la participación en actividades formativas, programa también webinars, es decir, jornadas o sesiones formativas sobre diferentes formatos a través de plataformas de videollamada. Se han realizado varias atendiendo demandas sobre temas de interés o patologías concretas, que han permitido que sean seguidos por personas de diferentes puntos.



9 DE JULIO DE 2020
16:30 HORAS

Más información: murcia@dgenes.es

WEBINAR
Actualidad en Epilepsia

ORGANIZA
d'genes

LUIS MIGUEL ARAS
CEO FUNDACIÓN APOYO DRAVET
Síndrome Dravet y epilepsia refractaria

JAVIER APARICIO CALVO
COORDINADOR DE LA UNIDAD DE EPILEPSIA PEDIÁTRICA
DEL HOSPITAL SANT JOAN DE DÉU DE BARCELONA
*Evaluación pre-quirúrgica en la epilepsia focal
fármaco-resistente*

MODERADOR: SALVADOR IBÁÑEZ MICO
SECCIÓN DE NEUROPEDIATRÍA. HOSPITAL VIRGEN DE LA
ARRIXACA (MURCIA)

Imprescindible inscripción previa en
<https://forms.gle/pAePLEWQQJoVmjq6>



25 DE JUNIO DE 2020
16:30 HORAS

WEBINAR
*La enfermedad de Lyme, la gran imitadora de enfermedades
Tipos, diagnóstico y tratamientos*

VÍCTOR JIMÉNEZ TORTOSA
Médico general especialista en suplementación
nutricional y terapia neural

Más información: 696 14 17 08

Imprescindible inscripción previa en:
<https://forms.gle/VV4Echwr56JpA9Cp9>

ORGANIZA
d'genes



CICLO DE TALLERES ON LINE
**ORIENTACIÓN Y
ASESORAMIENTO A FAMILIAS**

15 DE MAYO / Organización de tareas.
Orientaciones psicopedagógicas

22 DE MAYO / Estimular el lenguaje comunicativo.
Orientaciones psicopedagógicas

29 DE MAYO / Entornos multisensoriales en casa.
funciones ejecutivas en el domicilio y autonomía
personal. Pautas para una buena alimentación

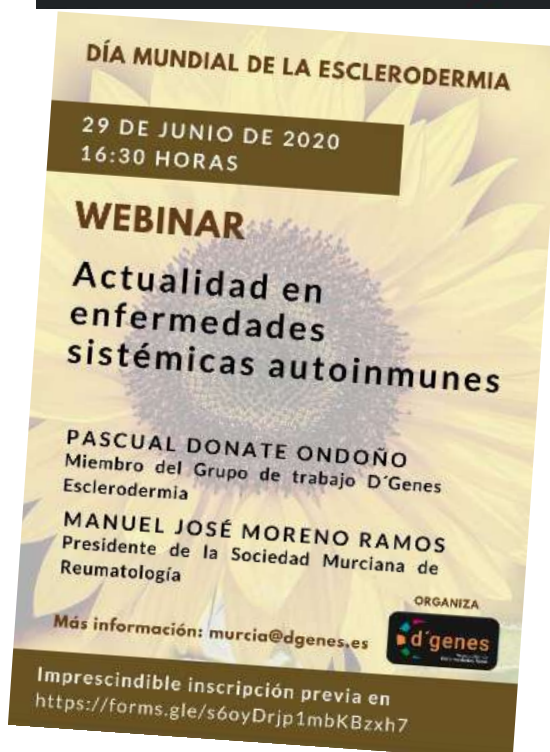
HORARIO: 16:30-18:30 HORAS

**SOCIOS DE D'GENES GRATIS
NO SOCIOS 5 € /SESIÓN**

Nº de cuenta: ES29 2100 2759 2802 0006 9606

Imprescindible inscripción previa hasta el 14 de
mayo a las 14:00 horas en
<https://forms.gle/WEcVc2wjHqKo8VQr6>

d'genes
Asociación de
Enfermedades Raras



DÍA MUNDIAL DE LA ESCLERODERMIA

29 DE JUNIO DE 2020
16:30 HORAS

WEBINAR
*Actualidad en
enfermedades
sistémicas autoinmunes*

PASCUAL DONATE ONDOÑO
Miembro del Grupo de trabajo D'Genes
Esclerodermia

MANUEL JOSÉ MORENO RAMOS
Presidente de la Sociedad Murciana de
Reumatología

Más información: murcia@dgenes.es

ORGANIZA
d'genes

Imprescindible inscripción previa en
<https://forms.gle/s6oyDrjp1mbKBzxh7>

Formamos y resolvemos las inquietudes de las familias

Escuela de Familia

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes se preocupa por hacer llegar a las familias la información y contenidos que puedan ser de su interés en diferentes aspectos. Por ello, uno de los proyectos que lleva a cabo es la Escuela de Familias, que se lleva a cabo en el Centro Multidisciplinar de Atención Integral a Personas y Familias con Síndrome X Frágil y otras enfermedades raras "Pilar Bernal Giménez" mediante la dinámica de ciclo de charlas que giran en torno a temas diversos.

Se trata de charlas que por su contenido son de interés dado que hasta la fecha han tratado aspectos importantes en materia de enfermedades raras como la labor de los trabajadores sociales, la fisioterapia, logopedia o estimulación multisensorial, así como otros referentes a la gestión de sentimientos en familias con pacientes con patologías poco frecuentes o la figura de la incapacitación.

Son sesiones dinámicas y en las que además del aspecto formativo, ya que cada una de ellas está impartida por un profesional del tema a tratar, es importante también por el componente de encuentro y convivencia de familiares de afectados que se reúnen en las diferentes sesiones.



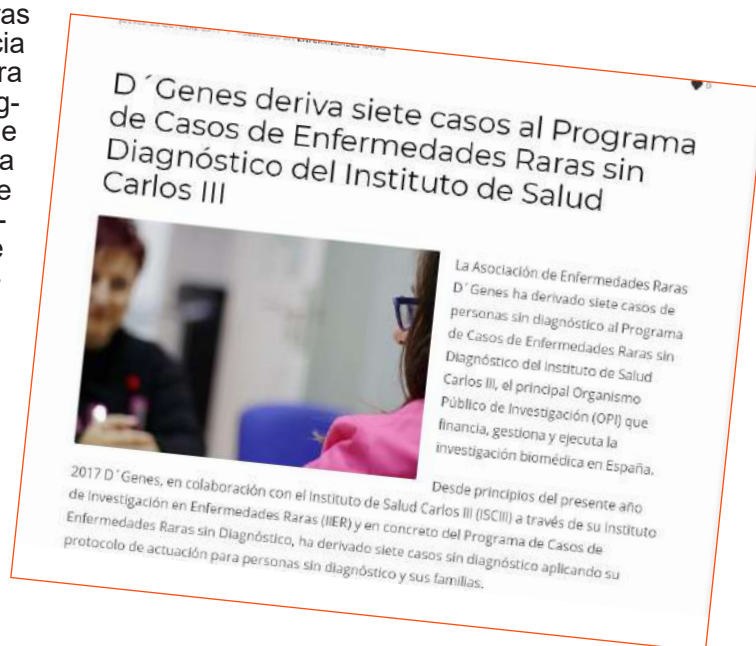
Investigación

Proyecto de investigación Personas sin diagnóstico

En la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes consideramos de vital importancia establecer un proyecto de investigación para todas aquellas familias que no tienen un diagnóstico de la enfermedad o sintomatología de su hijo y que contribuya en la mejora de la calidad de vida de todas esas personas que se encuentran en el peregrinaje de la búsqueda de un diagnóstico, con la finalidad de acercar y potenciar todas las acciones necesarias y recursos disponibles que nos permitan canalizar una actuación fiable, transparente, ordenada, coordinada y eficaz que nos encaminen a resolver todas las dudas y consultas de este colectivo, así como dotar de terapias y recursos terapéuticos que promuevan una mejor calidad de vida, a través de un diagnóstico certero.

D'Genes colabora con el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) en el Proyecto de investigación de Personas sin diagnóstico, asociado al Programa SpainUDP ("Programa español de casos de enfermedades raras sin diagnóstico"), creado para intentar dar respuesta al elevado número de consultas que este centro viene recibiendo desde hace años sobre casos de ER sin diagnóstico.

Fruto de ello, la asociación cuenta con cerca de medio centenar de casos de personas sin diagnosticar, que se van derivando al ISCIII para su estudio. **En 2019 se ha acordado implementar un programa de Sin diagnóstico.**



Proyecto Hermanos de niños con enfermedades raras

La familia y el entorno de las personas que conviven con patologías poco frecuentes es para D'Genes también una preocupación. Por ello, uno de los proyectos en los que tenemos puesto mucho interés es el proyecto HERNERCCV (Hermanos de niños con enfermedades raras. Comunicación y calidad de vida), en el que colaboramos, ya que nos parece de vital importancia el rol de los hermanos.

Se trata de un proyecto encaminado a conocer la realidad de los hermanos de personas que padecen una patología poco frecuente, con el objetivo de poner en marcha iniciativas específicas y programas de atención y orientación a este colectivo.

Como cualquier programa sobre enfermedades raras, tiene una orientación multidisciplinar para conocer y abordar diversos aspectos y en su desarrollo nos basamos en diferentes métodos como la realización de entrevistas personales, cuestionarios y grupos de discusión.

Para el desarrollo de este trabajo, hay un equipo de investigación y un equipo de colaboradores con amplia experiencia en las enfermedades raras. Así, colaboran el grupo Estudios Críticos sobre la Comunicación (ECCO), de la Universidad de Almería, el grupo de investigación Discapacidad y Comunicación (GIDYC), de la Universidad Cardenal Herrera de Valencia, la Fundación Poco Frecuente, de Almería y D'Genes.



Visibilidad: dar a conocer nuestra labor

Dar a conocer la realidad de las personas que conviven con patologías poco frecuentes, con el fin de hacer las enfermedades raras más visibles a la sociedad es uno de los objetivos en los que más hincapié hace D' Genes. En los últimos años se han logrado muchos avances precisamente porque se ha conseguido visibilizar y poner el foco en la existencia de muchas personas -alrededor de tres millones en España y se estima que cerca de 100.000 en la Región de Murcia- afectadas por enfermedades raras.

En esa labor D' Genes realiza grandes esfuerzos, estando presente siempre que puede en eventos y actividades diversas. Así, por ejemplo, se participa en mercadillos solidarios, que más allá del carácter benéfico, tienen el importante componente de tener la oportunidad de dar a conocer las enfermedades raras y la labor y servicios que D' Genes ofrece para mejorar la calidad de vida de personas que conviven con patologías poco frecuentes.

Asimismo, se intenta visibilizar también con la presencia en eventos deportivos, puntos de encuentro masivo de personas en los que, gracias a la colaboración de diferentes clubes deportivos, se puede también visibilizar y dar a conocer qué son las enfermedades raras y dar cuenta de la existencia de muchas personas afectadas en conjunto, aunque se trate de patologías minoritarias en cuanto a su prevalencia.

Asimismo, acudimos a colegios y centros educativos, para acercar las enfermedades raras a los más jóvenes, el futuro de nuestra sociedad, y entre los cuales se encuentran los futuros médicos, enfermeros, fisioterapeutas... o incluso afectados o familiares.

En definitiva, una ingente labor para estar presente y cerca de la sociedad.



Visibilidad: acercar las ER a la sociedad



La realidad de las ER

Exposición fotográfica “Las enfermedades raras llenas de vida”

Con el propósito de dar una mayor visibilidad, así como sensibilizar al conjunto de la sociedad de la realidad de este tipo de patologías, ofreciendo información y orientación sobre las mismas, esta exposición fotográfica itinerante se compone de aproximadamente 40 fotografías llenas de luz, color, optimismo y esperanza, las cuales reflejan a través de los rostros de personas afectadas por enfermedades raras, el coraje, la fuerza, el esfuerzo, la ilusión y, en definitiva, las ganas de vivir y de luchar contra las múltiples trabas que esta condición pone en su hacer diario, así como la necesidad de apoyo de la sociedad en su conjunto.

Tras una primera edición que ha recorrido numerosos municipios dentro y fuera de la Región de Murcia, se trabaja ya en una segunda exposición gracias a la colaboración del estudio de fotografía “Sácame guapa” de Totana, que es el encargado de realizar las fotografías.

Esta segunda muestra permitirá dar visibilidad a más de una veintena de patologías poco frecuentes a través de los rostros de personas que conviven con ellas, tanto niños como mayores.



Sensibilización

A lo largo del año, nuestra asociación promueve una serie de iniciativas y actividades de sensibilización, con la idea de cumplir con nuestros objetivos y darnos a conocer como entidad.

D'Genes considera esencial que la sociedad conozca y comprenda las características y problemática en la que se encuentran las ER para poder normalizar y mejorar la vida de las personas que las padecen, puesto que también son integrantes y participantes activos de ella. Contamos para ello con varios ejes diferenciados de sensibilización:

Sensibilización en centros educativos

Durante todo el curso escolar llevamos a cabo un programa de sensibilización desarrollado por nuestros pedagogos y maestros, que comienza en el ciclo de Primaria y abarca la Educación Secundaria Obligatoria, Bachiller, Formación profesional y universidades (estas tres últimas, principalmente en sus especialidades sociosanitarias y científicas).

Cada ciclo cuenta con una programación con contenidos adaptados a la edad y conocimientos en las que se desarrolla. A través de material audiovisual se dan a conocer las características principales de las ER y se consolidan con actividades participativas y activas.



Campaña por el Día Mundial de las ER

El Día Mundial de las Enfermedades Raras se celebra el día 28 de febrero y los años bisestos el día 29. Con el fin de celebrar este día, la asociación organiza actividades de sensibilización como cine fórum, exposiciones fotográficas, participación y organización de actividades deportivas, cenas benéficas, actividades de difusión, convivencias, participación en ferias, conciertos solidarios, etc. Es una fecha importante en la que nos adherimos al desarrollo de las campañas impulsadas por la Federación de Enfermedades Raras (FEDER), y la Organización Europea de Enfermedades Raras, EURORDIS, las cuales promueven la visibilidad y la sensibilización de la ciudadanía.



Show your rare
Show you care

28 de febrero
Día Mundial de las
Enfermedades Raras









Campañas

“Metamos un gol a las enfermedades raras”

Amplia campaña de sensibilización a través del apoyo de diversas figuras del fútbol. Dentro de la misma se promociona el ‘Balón Solidario’, pelota que se comercializa y cuenta con el apoyo del seleccionador Vicente del Bosque y el jugador Andrés Iniesta, cuyas firmas aparecen impresas en el balón. El balón va decorado con las manos de niños de la asociación.

Se trata de una campaña que ha tenido una amplia repercusión porque ha permitido unir de manera acertada deporte y solidaridad.



Detalles solidarios

A través de nuestro programa de Detalles solidarios, D'Genes realiza por encargo detalles para entregar en eventos como bodas, bautizos, comuniones, etc..., una forma original de apoyar nuestro trabajo y hacernos visibles.

Realizamos todo tipo de encargos de estos detalles solidarios, una bonita manera de tener un detalle con los invitados a eventos o hacerles llegar unas sencillas palabras. y a la vez, colaborar con D'Genes y con el mantenimiento de su cartera de servicios.



D'Genes, socio fundador de ALIBER

D'Genes, entidad fundadora de la Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras



La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y la Asociación D'Genes organizaron del 14 al 18 de octubre de 2013 el I Encuentro Iberoamericano de enfermedades raras en el Hotel Executive Sport de Totana.

La finalidad era compartir buenas prácticas a través del intercambio de experiencias, así como crear un espacio de convivencia entre las asociaciones con el propósito de asentar las bases de la Alianza iberoamericana, que allí se creó.

Los asistentes pudieron conocer más sobre la situación de la defensa de los derechos de las personas en Europa, la red de líneas de ayuda europea en enfermedades raras, el modelo asistencial en Europa, el Día Mundial de las Enfermedades Raras de 2014, la red social Rare Connect, la valoración de la discapacidad desde una perspectiva internacional o la traslación de la investigación biomédica a la atención sanitaria.

El viernes 18 de octubre se realizó el acto formal para el establecimiento de la I alianza iberoamericana. Colombia, Guatemala, Argentina, Ecuador, Brasil, Venezuela, México, Portugal, Uruguay y España fueron los países que estuvieron presentes a través de asociaciones y familias. Por su parte, Europa estuvo representada a través de la Organización Europea de Enfermedades Raras (EURORDIS), participando activamente en el congreso.

Encuentro

D'Genes organizó en el año 2019 el VII Encuentro Iberoamericano de Enfermedades Raras

Murcia acogió en 2019 el VII Encuentro Iberoamericano de Enfermedades Raras, huérfanas o poco frecuentes, en el que se abordó la situación de estas patologías y de los medicamentos huérfanos en esta parte del mundo.

Además, se dieron a conocer proyectos internacionales de interés como los centros de recursos y servicios sociales especializados en la atención multidisciplinar.

La séptima edición de este encuentro sirvió para poner en común la situación que viven los 42 millones de personas que, se estima, conviven con estas patologías en los países iberoamericanos.

Este encuentro fue una oportunidad para reunir a diferentes agentes internacionales quienes ofrecerán sus experiencias para trabajar de una manera global e integral en el abordaje de estas patologías.

Se contó con la participación de representantes del tejido asociativo de las patologías poco frecuentes de 15 países. Estaba organizado por la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes, la Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras (ALIBER) y cuenta con la colaboración de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), EURORDIS y Rare Diseases International. Este encuentro fue una oportunidad para dar a conocer la situación de Iberoamérica y Latinoamérica.

Se realizaron mesas redondas donde expertos procedentes de diferentes centros de trabajo nacionales e internacionales, abordaron la atención de las personas con enfermedades raras y se expusieron los retos y desafíos a los que se enfrentan los pacientes de diferentes países.



Comité de expertos

La Asociación de Enfermedades Raras D' Genes ha constituido un comité de expertos con el fin de reunir a profesionales referentes en el campo de las patologías poco frecuentes para poner a disposición de las familias y los pacientes el mayor conocimiento y asesoramiento posible.



**MANUEL POSADA
DE LA PAZ**

Director del Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (IIER), Instituto de Salud Carlos III



**ESTRELLA LÓPEZ
MARTÍN**

Doctora en Farmacia. Investigadora Postdoctoral Ley de la Ciencia CIBERER



**RAFAEL ENRÍQUEZ DE
SALAMANCA LORENTE**

Director, hasta su jubilación del Departamento de Medicina de la Universidad Complutense



**CARMEN AYUSO
GARCÍA**

Coordinadora de la Red Raregenomics (Consejería Educación Comunidad de Madrid)



**ROSARIO DOMINGO
JIMÉNEZ**

Jefe de Sección de Neuropediatría del Hospital "Virgen de la Arrixaca" hasta su jubilación



**YOLANDA DE DIEGO
OTERO**

Investigadora programa Nicolás Monardes del Servicio Andaluz de Salud. Doctora en Biología Molecular y Celular



**ENRCARNA GUILLÉN
NAVARRO**

Profesora en la Facultad de Medicina de la UMU, especialidad Genética clínica



PEDRO MORENO GEA

Director del Instituto Balear de Psiquiatría y Psicología y editor de la web número 1 de psiquiatría en google www.psiquiatria.com



**ISABEL LÓPEZ
EXPÓSITO**

Doctora en Biología. Directora del Centro de Bioquímica y Genética Clínica del SMS



**CÉSAR CÁNOVAS
SALCEDO**

Coordinador de la Unidad de Referencia Nacional de Cirugía Ortopédica Infantil en "La Arrixaca"



**MARÍA JULIANA
BALLESTA**

Responsable de Genética Médica y Dismorfolofía del Hospital "Virgen de la Arrixaca"



ANTONIO BAÑÓN

Catedrático de Lengua Española en la Universidad de Almería. Fue director del Observatorio de las ER de FEDER (2013-2014)

Un importante respaldo

Su Majestad la Reina Doña Letizia ha asumido la presidencia de Honor del Congreso Internacional de Enfermedades Raras desde el año 2013



D'Genes vivió el orgullo de contar en el año 2013 con el honor de que la entonces Princesa de Asturias inaugurara el Congreso de Enfermedades Raras, celebrado en Totana.

Su compromiso con las patologías poco frecuentes ha sido fundamental para contribuir a dar visibilidad a este colectivo.

Además, las últimas ediciones del Congreso, Su Majestad la Reina Doña Letizia ha aceptado siempre la Presidencia de Honor de este foro formativo, lo que nos ha llenado de orgullo y avala el prestigio y la relevancia de este importante evento que la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes organiza cada año y congrega a pacientes, familias, representantes de asociaciones, profesionales de la Sanidad, Trabajo social o Educación, entre otros campos

Afortunados por el respaldo que recibimos

D'Genes ha recibido el apoyo desde ámbitos como el mundo de la cultura, el deporte o la política

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes, cuenta con el apoyo y colaboración de personalidades reconocidas en el ámbito nacional e internacional.



El aliento y apoyo de personajes conocidos nos anima e impulsa para seguir trabajando en favor de las personas con ER



Desde D'Genes no nos cansamos de dar las gracias a a todas las personas que durante estos años han querido compartir un tiempo con nosotros y han contribuido a dar visibilidad a las patologías poco frecuentes

Más que una asociación, D'Genes es una gran familia abierta y acogedora

Realizamos encuentros y recibimos visitas de colectivos que quieren conocer nuestras instalaciones y el trabajo que desarrollamos

Si algo define a D'Genes es su espíritu de familia. Somos una asociación acogedora y organizamos actividades para fomentar ese espíritu: risoterapia, biodanza...

Además, recibimos visitas de colectivos que desean conocer nuestro trabajo y los centros multidisciplinarios que tenemos en funcionamiento. Así, por el Centro Multidisciplinar de atención integral a personas y familias con enfermedades raras "Celia Carrión Pérez de Tudela" han pasado numerosos colectivos, centros educativos... El Centro Multidisciplinar de Atención integral a personas y familias con Síndrome X Frágil y otras enfermedades raras "Pilar Bernal Giménez" de Murcia, celebró en febrero de 2019 su primer aniversario, y también ha acogido numerosas actividades, aparte de los servicios que ya se prestan en él. Además, recibe visitas de manera periódica y también ha cedido sus instalaciones para que otras asociaciones de tipo social celebren en él reuniones o charlas.



ALIANZAS CON OTRAS ENTIDADES

D'Genes ha establecido una red de alianzas con otras asociaciones para colaborar mutuamente



En D'Genes somos conscientes de la importancia y beneficios del trabajo en red en materia de enfermedades raras y por ello, hemos establecido alianzas con otras asociaciones para el intercambio de conocimientos, experiencia y otros servicios.

Así, por ejemplo, la entidad mantiene una estrecha colaboración con la **Asociación Internacional de Familiares y Afectados de Lipodistrofias (AELIP)**, a quien de hecho permite el uso de un local del Centro Multidisciplinar "Celia Carrión Pérez de Tudela" de Totana, como despacho y sede. Asimismo, organizan de manera conjunta actividades tanto solidarias como de visibilidad de las patologías poco frecuentes.

Asimismo, D'Genes también mantiene estrechos lazos con otras entidades como la Asociación de discapacitados de Petrer **Sense Barreres** o la Asociación **ADIBI**, entidad especializada en personas con discapacidad y enfermedades raras.

Y en esta labor de compartir conocimientos, experiencias y servicios, D'Genes ha suscrito recientemente sendos convenios de colaboración con la Asociación Retina Murcia (**RETIMUR**) y la **Asociación ELA Región de Murcia**, cuyo objeto es establecer los mecanismos de colaboración para favorecer el apoyo sanitario, psicológico, pedagógico y social a las personas afectadas por patologías poco frecuentes y sus familias. En virtud de estos acuerdos, socios de estas entidades pueden hacer uso de los servicios de D'Genes

en condiciones ventajosas. Además, D'Genes cede a estas asociaciones sus dependencias para la realización de cursos o charlas, siempre según su disponibilidad y estas entidades se comprometen además a dar difusión a la labor y actividades de D'Genes.

También D'Genes firmó un convenio de colaboración con el **Instituto Tecnológico de Atención a la Infancia**. En virtud de este acuerdo, ITAI se compromete a desarrollar un proyecto de innovación social "La bicicleta viajera en la infancia", una campaña de salud en entornos educativos para promocionar el uso de este medio de transporte desde la infancia como transporte seguro, sostenible y saludable. Asimismo, se compromete a destinar parte de los ingresos resultantes del citado proyecto a D'Genes, mientras que ésta adquiere el compromiso de participar y colaborar en la difusión de aquellas actividades que desde ITAI se organicen sobre patologías poco frecuentes; y desarrollar, dentro de su ámbito de actuación, actividades que incidan en la promoción y mejora de la salud de las personas con ER.

Asimismo, también se trabaja en estrechar lazos con la **Asociación Española de Esclerodermia** en aras a poder formalizar en un futuro un convenio de colaboración entre ambas entidades.

En definitiva, se trata de compartir el buen trabajo que en materia de enfermedades raras se está realizando, con el fin de aprender e intercambiar conocimientos e incluso servicios.

DIFUSIÓN Y PROMOCIÓN

D'Genes cuenta con una activa política de comunicación con página web y presencia en redes sociales



La visibilidad de las enfermedades raras es uno de los objetivos de D'Genes, ya que somos conscientes de que para avanzar la sociedad debe ser consciente de lo que son las patologías poco frecuentes y de que, a pesar de ser cada una de ellas minoritarias, afectan en conjunto a un importante número de personas.

Por ello, dar a conocer las enfermedades raras y todo el trabajo y actividades que D'Genes desarrolla es muy importante para nosotros por lo que mantenemos una activa política de comunicación, tanto externa como interna hacia nuestros propios socios y colaboradores.

En este sentido, D'Genes dispone de una página web que se actualiza a diario y que cuenta con secciones variadas: información de la asociación, programas que desarrollamos, cómo colaborar con la entidad... Entre estas secciones destaca el apartado de Noticias, donde se suben las diferentes informaciones que genera la asociación, para dar a conocer nuestra actividad e iniciativas.

Junto a ello, la presencia en redes sociales también es muy efectiva. La asociación está presente en las principales redes sociales, como Facebook, twitter o instagram.

Nuestra página de Facebook cuenta con más de 10.000 seguidores, mientras que en twitter sumamos más de 3.100 seguidores.

DIFUSIÓN Y PROMOCIÓN

Mensualmente elaboramos un boletín que distribuimos a nuestros socios y usuarios

Para mantener al día de la entidad a nuestros más de quinientos socios



Mensualmente elaboramos un boletín que enviamos a nuestros socios y usuarios en el que se da cuenta de las principales actividades y noticias generadas durante el último mes por la asociación.

El boletín cuenta además con sección de agenda, para avanzar y adelantar las próximas actividades organizadas con el fin de que se conozcan puntualmente.

Asimismo, la última página está dedicada a dar cuenta de socios protectores que colaboran con la asociación y a la hora de difundir dicha información.

Y es que en D'Genes abogamos por la transparencia y queremos que la información fluya, tanto interna como externamente. Por eso, articulamos los mecanismos necesarios para que nuestros socios y usuarios estén puntualmente informados, una tarea importante dado que D'Genes cuenta con más de quinientos socios y más de un centenar de usuarios repartidos en sus diferentes delegaciones.

IMPACTO EN MEDIOS DE COMUNICACIÓN

Además de nuestra página web corporativa y la difusión que hacemos a través de las redes sociales, D' Genes envía periódicamente informaciones a los medios de comunicación, con el fin de dar a conocer su labor, actividades que organiza y servicios. A continuación, a modo de ejemplo, ofrecemos algunas informaciones en diferentes medios de comunicación.



IMPACTO EN MEDIOS DE COMUNICACIÓN



Apoya a D'Genes

Con tu colaboración, ayudas a mantener la cartera de servicios que ofrece la asociación

Cada acción cuenta y D'Genes te brinda la oportunidad de ayudar a los que más lo necesitan porque nada de lo que hacemos sería posible sin la colaboración de particulares, empresas e instituciones que apoyan nuestra causa, inquietudes y proyectos.

D'Genes, con CIF G 73567935 fue declarada Entidad de Utilidad Pública por el Ministerio del Interior con fecha 29 de junio de 2012. Esto significa que realizar donaciones o colaboraciones a una entidad sin ánimo de lucro y de utilidad pública como nosotros reporta ventajas fiscales.

TU COLABORACIÓN

Ayuda a mantener la cartera de servicios que presta D'Genes para mejorar la calidad de vida de personas que conviven con una enfermedad rara

Números de cuenta donde se pueden realizar aportaciones solidarias

CAIXABANK	ES29 2100 2759 2802 0006 9606
BANCO SABADELL	ES75 0081 1039 1400 0103 4106
CAJAMAR RURAL	ES22 3058 0205 4927 2040 3229
IBERCAJA	ES37 2085 8171 5503 3021 2447
BANCO SANTANDER	ES17 0049 5435 9121 1615 7648

Colaborar con la asociación D'Genes tiene beneficios fiscales

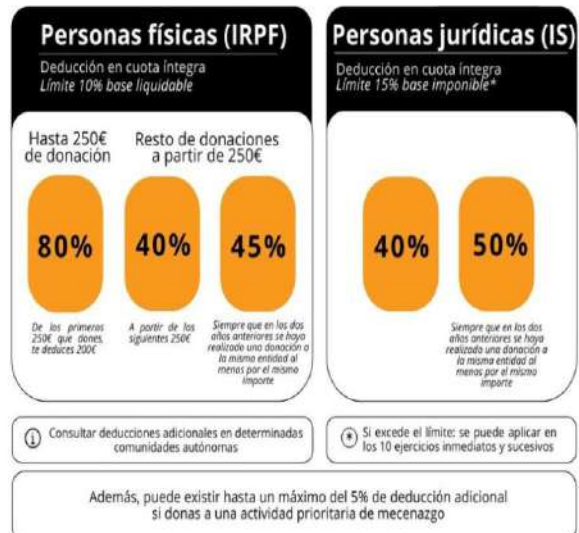
Con tus aportaciones ayudas a mantener la cartera de servicios que la asociación presta para mejorar la calidad de vida de personas y familias que conviven con enfermedades raras y sin diagnóstico

**Únete a la familia
D'Genes**

DEDUCCIONES FISCALES POR DONATIVOS A ONG

Fundaciones y asociaciones sujetas a la ley 49/2002

Actualizado con la entrada en vigor el 1 de enero de 2024 del Real Decreto-ley 6/2023, de 19 de diciembre



Destino de las aportaciones que recibe D'Genes

El 50% de las donaciones recibidas van destinadas al mantenimiento de la cartera de servicios que presta la asociación

D'Genes es una entidad sin ánimo de lucro, que destina las aportaciones que recibe a trabajar por mejorar la calidad de vida de personas que conviven con enfermedades raras. La amplia cartera de servicios que se ofrecen en sus diferentes delegaciones hacen necesaria y bienvenida cualquier colaboración.

Pero además, desde D'Genes queremos que nuestros socios benefactores y entidades solidarias sean conscientes del destino que se le da a sus aportaciones. Somos transparentes y en nuestra página web www.dgenes.es se puede consultar la memoria de actividades y la auditoría de cada año.

El dinero que recibe la asociación está muy bien empleado, y para que se hagan una idea, por cada euro recibido en concepto de colaboración o donación, 50 céntimos van destinados al mantenimiento de la cartera de servicios que la asociación presta a través de sus diferentes centros multidisciplinarios o delegaciones para mejorar la calidad de vida de personas con enfermedades raras. Además, 20 céntimos se destina a investigación, 15 céntimos a formación y 10 céntimos a información y orientación. Por último, 5 céntimos van a parar a acciones de sensibilización y visibilidad, un campo también muy importante para hacer llegar la realidad de las patologías poco frecuentes a toda la sociedad.

Por cada euro que aportas

50 céntimos son para la cartera de servicios que D'Genes presta

20 céntimos se destinan a programas de investigación

15 céntimos se utilizan para sufragar programas de formación

10 céntimos se destinan al área de información y orientación

5 céntimos se emplean en acciones de visibilidad y sensibilización

ONG acreditada por Fundación Lealtad

Por cumplir nueve principios de transparencia y buenas prácticas en la gestión

La Fundación Lealtad ha otorgado el Sello ONG Acreditada a la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes, tras contrastar que cumple íntegramente los 9 Principios de Transparencia y Buenas Prácticas de gestión. El distintivo ayuda a los donantes a identificar de forma clara y sencilla a aquellas ONG que ofrecen información completa sobre su gestión, actividades, y el origen y destino de sus fondos, entre otros aspectos.

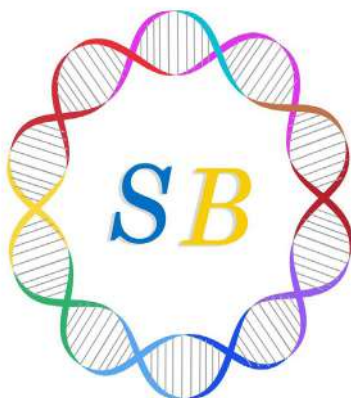
Para la asociación murciana D'Genes como entidad de utilidad pública es fundamental tener como objetivo la máxima transparencia y credibilidad en su trabajo social por lo que cualquier proceso de la entidad tiene como sello la gestión ética y transparente para garantizar a sus grupos de interés la confianza. Haber logrado este distintivo supone un reconocimiento al esfuerzo de 10 años de trabajo

por tratar no solo de hacer las cosas conforme a la normativa vigente sino dar un paso más y ofrecer a nuestros socios estándares de calidad que consideramos que no todas las organizaciones pueden ofrecer”

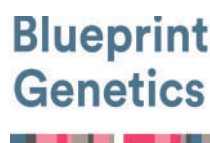


Alianzas con otras entidades y asociaciones

D' Genes mantiene alianzas y ha firmado convenios de colaboración con diferentes asociaciones y entidades con el fin de establecer mecanismos de colaboración en el ámbito sociosanitario. Entre ellas, la Asociación Internacional de Familiares y Afectados de Lipodistrofias (AELIP), Asociación Retina Murcia (RETIMUR), Asociación ELA Región de Murcia, Objetivo Diagnóstico, Asociación ADIBI, Asociación Española de Porfiria, Asociación de Enfermedades Raras y Discapacidad de Petrer y comarca Sense Barreres y Asociación Española de Esclerodermia.



Colaboradores



AYUNTAMIENTO DE MOLINA DE SEGURA



Ayuntamiento de Cehegín



AYUNTAMIENTO de Iliama de Murcia



Ayuntamiento de Cartagena



ayuntamientolorca



AYUNTAMIENTO DE MAZARRÓN



Sede

C/San Cristóbal, 7
30.850 Totana (Murcia)

Teléfono

968 07 69 20 / 696 141 708

Dirección e-mail

info@dgenes.es

Redes sociales

