



DE INTERÉS

-El día 7 de septiembre se celebrará la II Marcha Solidaria Nocturna en el barrio de Los Dolores (Cartagena), a beneficio de D'Genes
- Del 9 al 11 de octubre la sede en Águilas de la Universidad Internacional del Mar acogerá el curso "Actualización y avances en el Síndrome X Frágil: Nuevos desafíos"

SÍGUENOS



www.dgenes.es

CONTENIDOS

- 1 PORTADA
- 2 ESCUELAS VERANO
- 4 SOLIDARIDAD
- 5 SOLIDARIDAD
- 6 VISIBILIDAD
- 7 SÍNDROME DYRK 1A
- 8 AGENDA
- 9 PATROCINADORES

BOLETÍN INFORMATIVO

AGOSTO de 2019<

D'Genes inicia el curso 2019-2020 la primera semana de septiembre



Tras el paréntesis veraniego y las merecidas vacaciones estivales, que siempre sirven para cargar pilas, la primera semana de septiembre se ha iniciado el curso 2019-2020 en la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes.

Si bien la actividad no ha cesado en el seno de la asociación, donde ha continuado la labor que se desarrolla en forma de escuelas de verano, desarrollo y presentación de proyectos o planificación de futuras iniciativas, lo que sí cesó durante el mes de agosto fueron los servicios de atención directa como fisioterapia, logopedia, estimulación cognitiva, psicología...

El nuevo curso se ha iniciado en D'Genes con la llegada de septiembre. Esta primera semana sirve para una primera toma de contacto entre profesionales y familias y usuarios con el objetivo de planificar las sesiones y servicios a los que asistirán estos últimos, en función de sus necesidades específicas.

Las sesiones darán comienzo de nuevo a partir del día 9 de septiembre, cuando los centros "Pilar Bernal Giménez" de Murcia y "Celia Carrión Pérez de Tudela", así como las delegaciones de Cartagena, Lorca, Alhama de Murcia y Cehegín en las que se prestan servicios de atención directa, volverán a recibir a numerosos usuarios. Desde D'Genes queremos agradecer a todos ellos y a sus familias la confianza depositada en la asociación y en sus profesionales y les recordamos nuestro firme compromiso de trabajar siempre por mejorar la calidad de vida de las personas que conviven con una enfermedad rara.

Además, este año, D'Genes potenciará su servicio de apoyo escolar en el aula a niños con enfermedades raras ya que, gracias a una subvención del Banco Santander, se va a poder dar cobertura hasta a medio centenar de alumnos que lo soliciten, mediante el apoyo durante una sesión a la semana en el propio centro educativo.

Servicios que se potencian y otros que verán la luz este nuevo curso, en el que D'Genes, como siempre, estará al servicio de las personas con patologías poco frecuentes y sin diagnóstico y sus familias.

Escuelas de Verano

La Escuela de verano desarrollada por D'Genes en Cartagena contó en agosto con la asistencia de una veintena de niños

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes continuó en agosto, tras la buena marcha en julio, con la Escuela de verano en Cartagena.

Una veintena de niños asistió a lo largo del mes a este programa llevado a cabo por vez primera

en la ciudad portuaria y que se desarrolló en el colegio "Primitiva López", gracias a la cesión de estas instalaciones y al impulso del AMPA de este centro educativo.

Durante el mes de agosto los pequeños estuvieron atendidos por personal

de D'Genes y voluntarios de la asociación, a quienes la entidad agradece su encomiable labor.

Manualidades, juegos, cine, actividades acuáticas... han sido algunas de las actividades que se han llevado a cabo a lo largo de este mes.

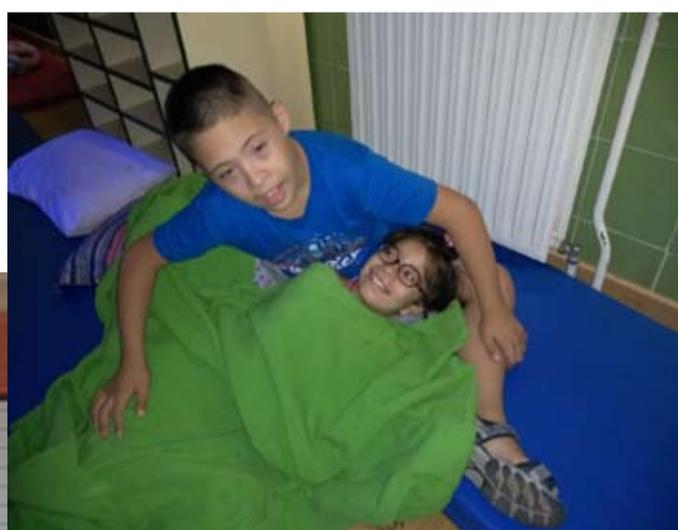
Además, la concejala de Educación de Cartagena, Irene Ruíz, visitó la escuela el viernes 23 de agosto, para conocer el desarrollo de la misma, junto a miembros del equipo directivo del centro educativo y responsables de la Asociación de Madres

y Padres.

La Escuela de verano ofertada por D'Genes concluyó el 30 de agosto, con una mañana de convivencia de familiares y niños, donde además, los asistentes pudieron dar cuenta de un buen desayuno.



Escuelas de Verano



Solidaridad

Brazadas solidarias para visibilizar las enfermedades raras y D'Genes en Puerto de Mazarrón

Mañana de brazadas solidarias para dar visibilidad a las enfermedades raras en el canal de nado del Puerto de Mazarrón.

Un grupo de amigos amantes de la natación se unieron en una jornada matinal de agosto para realizar una quedada de nado continuo durante cuatro horas y visibilizar las patologías poco frecuentes y mostrar su apoyo a la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes. Además, realizaron una aportación simbólica de cincuenta euros que se destinarán a la asociación. D'Genes quiere agradecer a José Miguel Cano Guerao, promotor de este encuentro que se ha celebrado por séptimo año, su solidaridad y la del resto de este grupo de aficionados a la natación, por visibilizar y apoyar a la asociación.



La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes participó en un mercadillo solidario en Camposol

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes participo pierde la oportunidad de dar a conocer la labor que realiza y lo servicios que presta para mejorar la calidad de vida de personas y familias que conviven con una patología poco frecuente. El pasado sábado 24 de agosto participó en un mercadillo que se celebró en Camposol con motivo de las fiestas que anualmente se llevan a cabo en esta urbanización.

D'Genes expuso la labor que desarrolla la asociación mediante diverso material divulgativo y folletos. Además, pusieron a disposición de las personas que quisieran colaborar artículos solidarios como camisetas, balones, pulseras solidarias...

Asimismo, también estuvieron presentes en esta jornada dos de los muñecos del programa Ilusión solidaria que D'Genes lleva a cabo en colaboración con la Peña Barcelonista de Totana y la Asociación Internacional de Familiares y Afectados de Lipodistrofias (AELIP).

Desde D'Genes se agradece a los promotores de esta iniciativa el que contaran con D'Genes para dar visibilidad a las enfermedades raras.



Solidaridad

Numerosos nadadores participaron en la III Travesía Solidaria Playas de la Azohía, parte de cuya recaudación se destinará a D'Genes



La playa de San Ginés fue el escenario en la mañana del 4 de agosto de la III Travesía Solidaria Playas de La Azohía en la que participaron un buen número de nadadores. La prueba deportiva permitió unir deporte y solidaridad, ya que esta actividad era a beneficio de tres entidades: la Asociación de Enferme-

dades Raras D'Genes, la Fundación Tiovivo y la Asociación Murciana de la Fibrosis Quística. La prueba contó con cuatro modalidades: Reto 5Km, 1.500 metros, 600 metros y 100 metros solidarios. En la misma se dieron cita socios y miembros de la junta directiva de D'Genes.



Visibilidad

La Peña Barcelonista de Totana visibiliza las enfermedades raras en el XIV Torneo Internacional de Fútbol 7, organizado en Barcelona

*Organizado por
la Confederación
Mundial de
Peñas del
FC Barcelona*

La Peña Barcelonista de Totana visibiliza las enfermedades raras en el XIV Torneo Internacional de Fútbol 7, organizado en Barcelona por la Confederación Mundial de Peñas del FC Barcelona, en el marco del Congreso Mundial de Peñas.

El XIV Torneo Internacional de Fútbol 7 se disputó el primer fin de semana de agosto en los campos anexos al Miniestadi. La competición, dirigida a equipos de peñas del FC Barcelona, se ha saldado con la victoria de la PB Totana en categoría Benjamín y la PB Navàs en categoría Alevín.

Un total de 500 participantes, entre jugadores y entrenadores, han competido en el torneo, que ha reunido 28 equipos de peñas oficiales del FC Barcelona –16 en la categoría Benjamín y 12 en la categoría Alevín–.

Los equipos de la Peña Barcelonista han visibilizado las enfermedades raras y han sensibilizado acerca de las mismas ya que han llevado camisetas con el logo e imagen corporativa de D'Genes.

Apoyo al Síndrome X Frágil
Por otro lado, presidentes de federaciones de peñas del Fútbol Club Barcelona y ex jugadores del equipo azulgrana mostraron su apoyo a las personas con Síndrome X Frágil.

Para ello, no dudaron en posar todos juntos realizando el signo de la X con las manos con el que se representa el Síndrome X Frágil, como manera de dar visibilidad a esta patología y mostrar su apoyo a las personas y familias que conviven con esta patología.



D'Genes muestra su apoyo a las personas con el Síndrome DYRK 1A con motivo del Día Mundial de esta patología

El 21 de agosto se conmemoró el Día Mundial del Síndrome DYRK 1A y la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes quiso mostrar su apoyo a todas las personas que conviven con esta patología. El Síndrome DYRK 1A es una enfermedad ultrarrara. Representa un conjunto de síntomas relacionados con una mutación puntual del gen DYRK 1A. El Síndrome de discapacidad intelectual relacionado con DYRK 1A se caracteriza por una discapacidad intelectual que incluye un de-

terio del desarrollo del habla, un trastorno del espectro autista que incluye problemas de conducta ansiosa y/o estereotípica y microcefalia. Desde la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes y el grupo de familias D'Genes DYRK 1A recientemente constituido quisieron contribuir a dar visibilidad a este síndrome en esta jornada de concienciación de una patología con la que conviven unas trescientas familias en todo el mundo, cinco de ellas diagnosticadas en España.

WWW.DYRK1A.ORG

DYRK1A SYNDROME INTERNATIONAL ASSOCIATION

Cual es la localización del genoma?

21q22.13 **DYRK1A**

CROMOSOMA 21

SÍNDROME DYRK1A

El síndrome DYRK1A es una enfermedad de novo y está considerado enfermedad poco frecuente. Además, es un gen encargado del desarrollo cerebral y se encuentra en la región crítica del síndrome de Down.

Este síndrome se caracteriza por presentar diversos signos y síntomas, que incluyen:

- Microcefalia.
- Discapacidad intelectual.
- Retraso al nacer.
- Alteraciones alimentarias.
- Trastorno del espectro autista (TEA).
- Alteraciones conductuales.
- Epilepsia y convulsiones febriles.
- Retraso psicomotor.
- Alteraciones del lenguaje y la comunicación.
- Anomalías esqueléticas y dentales.
- Alteraciones oftalmológicas y cardíacas.
- Marcha inestable.
- Trastorno del sueño.
- Rasgos faciales particulares.

21 DE AGOSTO
DÍA DE CONCIENCIACIÓN DE DYRK1A

Actualmente, a nivel mundial existen **300** familias afectadas con este síndrome, de las cuales un alto porcentaje se encuentran ubicadas en Estados Unidos. El resto de familias se encuentran repartidas en un porcentaje menor por diferentes países del mundo. En España, hay diagnosticados por el momento **5** casos.

CON LA COLABORACIÓN DE

d'genes Asociación de Enfermedades Raras

UNETE AL GRUPO

DYRK1A Family & Friends

Acuerdo de colaboración con la representante de las familias DYRK 1A para establecer mecanismos de cooperación en el ámbito sociosanitario

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes y la representante de las familias con Síndrome DYRK 1A han firmado un convenio de colaboración, cuyo objeto es establecer los mecanismos de cooperación de las familias que cuentan con algún miembro con esta patología rara en el ámbito sociosanitario. El acuerdo lo han suscrito el presidente de D'Genes, Juan Carrión Tudela, y María de los Ángeles Alcalá del Águila, representante y coordinadora de las familias, y a la firma ha asistido la coordinadora del Centro Multidisciplinar "Pilar Bernal Giménez" con el que cuenta la asociación desde febrero de 2018 en Murcia. Con la firma de este conve-

nio, D'Genes ofrece crear un grupo de trabajo para personas afectadas por DYRK 1A y sus familias que residan tanto en la Región de Murcia como en el resto de España, supervisado por la representante de las familias y un técnico de D'Genes. Los objetivos de este grupo serían informar a las familias y afectados sobre avances en torno a esta patología, informar sobre líneas de investigación que se están desarrollando a nivel nacional e internacional y unir a las familias para que compartan experiencias y se apoyen mutuamente. Además, se pretende dinamizar la puesta en funcionamiento de recursos que contribuyan a mejorar la calidad de vida



de las personas que conviven con esta patología. Otros objetivos de este grupo de trabajo son ofrecer la cartera de servicios de atención directa que presta D'Genes para afectados y sus familiares, siempre que cumplan con los requisitos

contemplados en el reglamento de régimen interno de la entidad; organizar actividades de carácter formativo, lúdico, cultural, etc... que puedan resultar de interés para los afectados y sensibilizar y dar difusión sobre el Síndrome DYRK 1A.

AGENDA

El próximo 7 de septiembre tendrá lugar en el barrio cartagenero de Los Dolores la II Marcha Solidaria Nocturna a beneficio de D'Genes

El próximo 7 de septiembre en el barrio cartagenero de Los Dolores hay una cita que unirá deporte y solidaridad. Ese día, la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes anima a calzarse las zapatillas deportivas por una buena causa: la II Marcha Solidaria Nocturna de Los Dolores. La prueba, a beneficio de D'Genes, está organizada por la Asociación Fiestas Virgen de Los Dolores de dicha diputación.

La salida será a las 19:00 horas desde la plaza Virgen de los Dolores. La organización pondrá a disposición dorsales solidarios al precio de 3 euros. Las inscripciones se pueden formalizar en www.fiestaslosdolores.com

D'Genes invita a participar en esta marcha solidaria nocturna en Los Dolores, que combina práctica deportiva y solidaridad y que además servirá para dar visibilidad a las patologías poco frecuentes.



SÁBADO 7 DE SEPTIEMBRE // 19:00 H

// MARCHA SOLIDARIA NOCTURNA

Los Dolores
2019

A BENEFICIO DE:



3 € DORSAL
inscríbete: www.fiestaslosdolores.com

SALIDA: PL. VIRGEN DE LOS DOLORES

Asociación Fiestas Los Dolores

Sigue abierto el plazo de inscripción para el "Curso de actualización y avances en el Síndrome X Frágil: Nuevos desafíos", que se celebrará en Águilas del 9 al 11 de octubre

Sigue abierto el plazo de inscripción para el "Curso de actualización y avances en el Síndrome X Frágil: Nuevos desafíos". Tendrá lugar en la sede de Águilas de la Universidad Internacional del Mar del 9 al 11 de octubre.

El curso, con una duración de 25 horas, tendrá lugar en el Hotel Puerto Juan Montiel y las personas interesadas pueden formalizar su inscripción en <https://cursos.um.es/cursos/alumnos.cursos.inscripcionlogin.do?a=FE8A5C3C113EFB2AEF3A7AA877868A82&u=&svu=>.

El curso está dirigido por el director de D'Genes, Miguel Ángel Ruíz Carabias. Está dirigido a aquellas personas y familias que conviven con Síndrome X Frágil y/o por una patología poco frecuente, familiares, profesionales, organizaciones sociales, representantes de asociaciones, estudiantes y público en general, interesados en la temática del Síndrome X Frágil o de las enfermedades raras. El precio para el público general es de 85 euros, mientras que para los miembros de la Universidad de Murcia y la Universidad Politécnica de Cartagena es de 65 euros.



UNIVERSIDAD INTERNACIONAL DEL MAR

cm CAMPU MARE NOCTURNUM

36ª edición, 2019
Curso de actualización
y avances en el síndrome X
frágil: nuevos desafíos

Del 9 al 11 de octubre

Ayuntamiento de
Águilas

Colaboradores

