

# Dossier D'Genes 2013





## ¿Quién somos y qué objetivos tenemos?

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 nº 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 enfermedades de baja prevalencia.

Por todo ello, la Asociación tiene como principales objetivos:

- ✓ Emprender 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 enfermedades raras 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 familiares y padres con hijos con enfermedades raras.
- ✓ Sensibilizar sobre la problemática de salud pública que suponen las enfermedades raras.

## Alianzas

En la actualidad, la Asociación D'Genes es miembro de:

- Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). *Ámbito de actuación Nacional*
- Organización Europea de Enfermedades Raras (EURORDIS). *Ámbito de actuación Europeo*
- Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras (ALIBER). *Ámbito*



## Enfermedades Raras

Según la definición de la Unión Europea, las enfermedades raras, minoritarias o poco frecuentes, incluidas las de origen genético, son aquellas enfermedades con peligro de muerte o de invalidez crónica que tienen una prevalencia menor de 5 casos por cada 10.000 habitantes.

Existen miles de enfermedades raras. Hasta la fecha, se han encontrado de seis a siete mil enfermedades raras y cada semana se describen enfermedades raras nuevas. El siete por ciento de la población española, aproximadamente tres millones de personas, padece alguna de estas 7.000 enfermedades de baja frecuencia en el mundo, mientras que en la Región de Murcia son más de 85 mil los afectados.

### Características comunes de las Enfermedades Raras:

- ✓ 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 sociales.
- ✓ Plantean dificultades en la investigación debido a los pocos casos.
- ✓ 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.

La Asociación D'Genes se ha consolidado como un referente a nivel regional en la atención integral para los afectados por patologías poco frecuentes, ofreciendo sesiones de terapias individualizadas, que en la mayoría de los casos, suponen el único tratamiento que el afectado tiene para su diagnóstico.

## Servicios y actividades que ofrece D'Genes

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, hiperactividad, retraso mental, etc.,) y a desarrollar acciones dirigidas a familiares y entidades implicadas y relacionadas con las personas que padecen ER y otras problemáticas.

Los servicios de atención directa que son ofrecidos en la actualidad en D'Genes son:



- ☑ **Servicio de Atención Social** Responde a la atención de personas que padecen una ER, emprendiendo acciones que potencien el desarrollo de las capacidades y facultades de las mismas. 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.
  
- ☑ **Servicio de Logopedia** La Logopedia es la disciplina que engloba el estudio, prevención, evaluación, diagnóstico de los trastornos de la comunicación humana manifiestos 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.
  
- ☑ **Servicio de Fisioterapia** La Fisioterapia es una disciplina sanitaria que ejecuta tratamientos por medio de la terapia manual, ejercicio terapéutico y otros agentes físicos como el calor, el frío o la electricidad. Además incluye la ejecución de pruebas para determinar el valor de la afectación y fuerza muscular, pruebas para determinar las capacidades vitales, funcionales y ayudas diagnósticas para el control de la evolución. Sus tres funciones principales son la asistencial, la investigadora y la de gestión.
  
- ☑ **Servicio de 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 individuos, así como la reducción del impacto de nuestros movimientos dentro del agua.

Nuestros objetivos generales a través los dos servicios anteriores, van encaminados hacia la mejora del aspecto motriz, coordinativo, del equilibrio... entre los principales, pero sobretodo, se persigue la mayor funcionalidad posible, la mayor interrelación del sujeto con su medio cercano y la mayor calidad de vida la persona.

☑ **Servicio de Estimulación Cognitiva** La 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. Desde el Servicio se emplean un conjunto de medios, técnicas, y actividades con base científica y aplicada en forma sistémica y secuencial con el objetivo de desarrollar al máximo las capacidades cognitivas, físicas y psíquicas, de la persona.

☑ **Servicio Atención Psicológica** La Psicología es una disciplina sanitaria que estudia la conducta humana y los procesos mentales de las personas como son la motivación, la percepción, la atención, el pensamiento, la memoria, la emoción, el aprendizaje; también constructos como la personalidad, la inteligencia, las relaciones interpersonales, las características del crecimiento y desarrollo del ser humano, etc. La psicología emplea métodos empíricos cuantitativos y cualitativos para llevar a cabo investigaciones sobre el comportamiento humano. 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. En cuanto a los objetivos específicos, irán vínculos a los trastornos psicológicos que presente la persona.



☑ **Servicio de Reflexología** La reflexología es un método para activar los poderes curativos del cuerpo. El nexos entre la reflexología antigua y la moderna es la explicación de que hay zonas de energía que recorren el cuerpo humano formando áreas reflejas en el pie, las cuales corresponden a la mayoría de órganos, glándulas, funciones y zonas anatómicas del cuerpo. Es una técnica que tiene numerosos beneficios que ayudan a las personas con enfermedades raras a mejorar su calidad de vida.

Todos los beneficiarios reciben una atención integral e individualizada, adaptada a sus diferentes necesidades. En la actualidad, el número aproximado de usuarios que se atiende es de 350 personas que se dividen en:

- ⇒ *Beneficiarios directos*: 110 personas niños/as, jóvenes y adultos residentes en la Región de Murcia.
- ⇒ *Beneficiarios indirectos* (familiares de los afectados): 100 unidades familiares.

A lo largo del año, nuestra Asociación promueve una serie de iniciativas y actividades de interés general, con la idea de cumplir con nuestros objetivos y darnos a conocer como entidad. En concreto, existen una serie de actividades consolidadas que buscan cumplir los objetivos planteados por la entidad y se enmarcan dentro de unos ejes de actuación:

- ♣ Visibilidad y sensibilización
- ♣ Acción social
- ♣ Formación
- ♣ Acción Política

Las actividades con mayor repercusión que organizamos son:

- ♣ **Actividades Día Mundial de las Enfermedades Raras:** El Día Mundial de las ER se celebra cada año el día 28 de febrero y los años bisiestos el día 29. Para estas fechas D'Genes organiza numerosas actividades como exposiciones fotográficas, charlas de sensibilización en centros educativos, actividades deportivas, actividades de difusión, participación en ferias y una cena gala benéfica, con el fin de sensibilizar a la población y recaudar fondos (ver Anexo 1).
- ♣ **Congreso Nacional de Enfermedades Raras:** Es nuestra actividad más importante. Este Encuentro/Congreso tiene una dimensión nacional, con una implicación expresa de la Consejería de Sanidad de la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia, así como del Ministerio de Sanidad. También contamos con la colaboración de las Universidades de la Región y con FEDER.

Gracias a esta actividad, D'Genes hace posible que cada año más de 250 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 (Ver Anexo 2).

## Cómo colaborar

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. Existen muchas formas de que tu ayude llegue.

D'Genes, con CIF G-7356793, fue declarada ENTIDAD DE UTILIDAD PÚBLICA por el Ministerio del Interior con fecha de 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 supone diferentes ventajas fiscales:



- ✓ Para persona física: el 25% del importe de donativos es reducible en la Declaración de la Renta.
- ✓ Para persona Jurídica (empresa) el 35% del importe del donativo será reducible en la Declaración del Impuesto de Sociedades.

Los ingresos se pueden realizar a través de 4 entidades bancarias diferentes:

- **La Caixa**

2100 27 5928 0200069606

- **Sabadell**

0081 10 3914 0001034106

- **CajaMar**

3058 04 1315 1720003222

- **Caja Murcia**

0487 00 4211 9007003109



Así mismo, puedes colaborar con nosotros a través del voluntariado, realizando tareas de apoyo en actividades, talleres, excursiones, difusión, campañas de reciclaje, etc.

## Síguenos

Podrás conocer toda nuestra actividad, proyectos y novedades a través de:

[www.dgenes.es](http://www.dgenes.es)



<https://www.facebook.com/dgenesmurcia>



<https://twitter.com/dgenesmurcia>

## Apoyo

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes, cuenta con el apoyo y colaboración de Personalidades reconocidas en el ámbito nacional e internacional, como son:

- ✓ Vicente del Bosque
- ✓ Alejandro Valverde
- ✓ Guillermo Salina
- ✓ Pepa Aniorte
- ✓ Julio Salinas
- ✓ Guillermo Campra
- ✓ Andrés Iniesta
- ✓ David Villa
- ✓ Luis Enrique
- ✓ Miguel Porlán 'Chendo'
- ✓ Mireia Montávez
- ✓ Antonio Hidalgo



## ANEXO 1 – Actuaciones para el Día Mundial de las Enfermedades Raras



**ANEXO 2 – Logros VI Edición Congreso Nacional de Enfermedades Raras**

**‘15 Países  
 asistentes y  
 más de 70  
 asociaciones  
 representadas’**



**‘SAR la  
 Princesa Dña.  
 Letizia, en la  
 inauguración del VI  
 Congreso Nacional de ER’**



**VI Congreso  
 Nacional de  
 ER 18, 19 y 20  
 de Octubre  
 2013**



**Más de 60  
 empresas y  
 entidades  
 colaboradoras**

**‘Más de 400  
 asistentes al VI  
 Congreso Nacional  
 de ER consolidan  
 el proyecto  
 iniciado en 2008’**



**Más de 40  
 ponentes  
 profesionales  
 relacionados con  
 el ámbito de las  
 ER**





## Diario de Sevilla

### LA PRINCESA LETIZIA

Deja ver su lado más solidario en el Congreso de Enfermedades Raras



La princesa Letizia ha mostrado este fin de semana su lado más solidario al presidir el Congreso Nacional de Enfermedades Raras celebrado en Murcia, donde demandó mayores esfuerzos en la investigación de este tipo de enfermedades.

## LA RAZÓN



La Princesa saluda a niños en Totana antes de inaugurar el VI Congreso de Enfermedades Raras. Doña Letizia, Májima y Catalina, cerca de los ciudadanos

## La Opinión



«En estos momentos de dificultad, hay que conseguir que en España haya más investigación»

La Princesa de Asturias inaugura en Totana el VI Congreso Nacional de Enfermedades Raras organizado por Feder y D'Genes



Adhesión a la I Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras

Impacto en prensa escrita, digital y radiotelevisión

VI Congreso Nacional de ER 18, 19 y 20 de Octubre 2013

La voz de los enfermos: testimonios

## HERALDO DE ARAUCO



### La Princesa pide más inversión para enfermedades raras

La Princesa de Asturias pidió que se invirtiera más en la investigación de las enfermedades raras, y un mayor conocimiento de ellas por parte de la ciudadanía. La Princesa de Asturias pidió que se invirtiera más en la investigación de las enfermedades raras, y un mayor conocimiento de ellas por parte de la ciudadanía. La Princesa de Asturias pidió que se invirtiera más en la investigación de las enfermedades raras, y un mayor conocimiento de ellas por parte de la ciudadanía.

## DIARIO DE NAVARRA

### La princesa Letizia reclama más investigación para las enfermedades raras



«Querido el congreso es un momento de solidaridad y de compromiso»

La Princesa de Asturias pidió que se invirtiera más en la investigación de las enfermedades raras, y un mayor conocimiento de ellas por parte de la ciudadanía. La Princesa de Asturias pidió que se invirtiera más en la investigación de las enfermedades raras, y un mayor conocimiento de ellas por parte de la ciudadanía.

Programa de Respiro Familiar con 100 niños participantes

50 voluntarios sumados a la causa







