



Índice



- ▶ Qué es el Síndrome de Phelan-McDermid
- ▶ Quiénes somos
- ▶ PMS en el Mundo
- ▶ Qué hacemos
- ▶ La investigación, nuestro futuro
- ▶ Datos de contacto

¿Qué es el síndrome Phelan-McDermid?



Es una condición genética considerada **enfermedad rara**.

Pérdida de material genético del extremo terminal del cromosoma 22 y la ausencia o mutación del **gen SHANK3**.

Cada caso es distinto, aunque existen unas características comunes:

- Discapacidad intelectual de diversos grados.
- Ausencia o retraso del habla.
- Síntomas de autismo o TEA.
- Trastornos del desarrollo.



- Crecimiento normal o acelerado.
- Manos grandes y carnosas, uñas de los pies displásicas, pestañas largas.
- Percepción del dolor reducida, movimientos bucales frecuentes.

¿Quiénes somos?

“Cuando tienes un hijo sueñas con criarlo, verlo crecer y enseñarle todo lo que sabes. Hasta que descubres que tu niño tiene un microscópico defecto en un cromosoma, y todo cambia.

Sueñas con que tu niño algún día logrará andar, y un día lo consigue. Con gran dificultad, pero lo ha conseguido.

Sueñas que tu hijo va a decirte mamá, y después de varios años de trabajo, te lo dice”...

Entonces decidí buscar otras familias y luchar por un futuro mejor para mi hija y todos los demás”.

(Norma, mamá de Lorena)



Todo lo hacemos por ellos



Nuestra Misión

- Fomentar la **investigación** para encontrar una solución a la enfermedad.
- Asegurar que las familias tengan **acceso a información fiable y actualizada** sobre el síndrome.
- Ofrecer una **comunidad de apoyo y ayuda mutuo**.



Phelan-McDermid en el Mundo



Fecha de creación: 2013

Nº Socios: 126

Utilidad Pública: 2016

Delegados España: 12 CC.AA.

Delegados Extranjero: 12 países
(Hispanoamérica, Portugal)



Phelan-McDermid Syndrome
Foundation

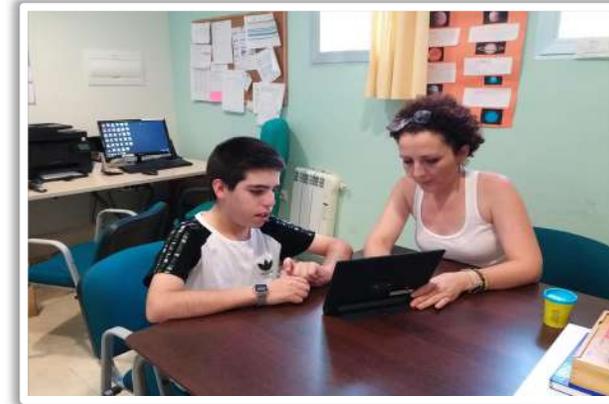
23 regiones, 59 países
miembros, 2.500 familias
grupo Facebook.



España: **200 casos diagnosticados y hasta 3.500 sin diagnóstico**
(1% población Autista)

Retos de las familias

- **Incertidumbre** de las consecuencias reales del síndrome.
- **Soledad** los médicos no conocen la enfermedad.
- **Escasez de ayudas** públicas y privadas para investigación.
- **Búsqueda de financiación** para promover proyectos de investigación.
- **Múltiples médicos y terapias** alto coste familiar



¿Qué hacemos?

“Brilla por Phelan” - Campaña mundial de sensibilización y difusión



El 22 de Octubre de 2020 se celebró la 2ª Campaña de iluminación del Día Internacional del Síndrome.

Se iluminaron de color verde más de 70 edificios en toda España y la campaña ha tenido una gran repercusión en diferentes medios de comunicación españoles y latinoamericanos que se han hecho eco de nuestra iniciativa.



“RUN LIKE A HERO” - Global Running Week



En 2020 organizamos la 1º Edición de la Semana Mundial de la carrera “RUN LIKE A HERO” invitando a todos los países del mundo a sumarse a este evento deportivo virtual, en la que participaron 2695 personas, 82 equipos y 20 países.



A pesar de las circunstancias generadas por el Covid 19 en 2020, fuimos conscientes de la gran necesidad por parte de nuestra comunidad en participar en un evento conjunto para poder mostrar su apoyo a la Asociación. Por ello pensamos en una carrera digital en la que las personas pudieran participar desde cualquier lugar del mundo.

En 2021, se realizará la 2º edición del 16 al 24 de Octubre.

www.runlikeahero.com

Exposición Fotográfica “Conociendo el Síndrome Phelan-McDermid”



Hablamos siempre de “Dar Voz a nuestros héroes”, pero también les queremos poner cara y que nos cuenten cómo es su día a día. Inspirados en esta idea, hemos puesto en marcha la Exposición Fotográfica Itinerante «Conociendo el Síndrome de Phelan-McDermid».



Con estas fotos hemos querido transmitir que, pese a las complicaciones a las que se enfrentan los niños y sus familias, nuestra realidad es esperanzadora, llena de avances y alegrías, removiendo sentimientos como la pena o la angustia que, desde el desconocimiento, socialmente se suele tener de los afectados. Las fotos han sido realizadas por el fotógrafo David Palacín (Burgos) quien, de manera altruista y desinteresada, ha colaborado en este proyecto. David, a través de sus fotografías, han plasmado su visión sobre el PMS y ha sabido captar la esencia y singularidad de los niños, los auténticos protagonistas de la nuestra gran familia y asociación.



2ª Conferencia Internacional sobre el Síndrome Phelan-McDermid en Europa Madrid - Junio 2022



La conferencia estará dirigida a la comunidad científica, médica, profesionales de la salud e industria farmacéutica, y a los familiares, asociaciones, terapeutas y todas las personas interesadas en el síndrome; como punto de encuentro y actualización de los temas más importantes que afectan al día a día de los pacientes PMS y otros trastornos relacionados.

En Septiembre de 2018 organizamos el 1º ciclo de Conferencias que atrajo a investigadores y científicos de primer nivel internacional especialistas en PMS.

Asistieron 250 participantes de 15 países diferentes

Encuentro Anual de Familias



Desde 2016 organizamos el encuentro anual de familias, donde además de celebrar nuestra Asamblea Anual de socios, organizamos charlas formativas para los padres y actividades para nuestros niños PMS y sus hermanos.



Becas Campamento Verano PMS

- ▶ 2 jornadas de actividades de ocio en un entorno de naturaleza, que favorezcan su desarrollo, autonomía, lazos de amistad, nuevas habilidades y mejoren su inserción social.
- ▶ Apoyo a las familias durante el período no lectivo.
- ▶ Estancia, alojamiento, manutención completa, programa de actividades de ocio específico, acompañamiento personalizado, transporte y seguro de Responsabilidad Civil.



Proyectos de investigación en curso

P.1 El sistema endocannabinoide

- ▶ En este proyecto estudiaremos si el déficit de Shank3 está asociado con alteraciones anatómicas y funcionales del sistema endocannabinoide.
- ▶ Este proyecto contribuirá a la comprensión de los mecanismos moleculares implicados en PMS y en el TEA y permitirá evaluar el potencial terapéutico de fármacos moduladores del sistema endocannabinoide en estas patologías.
- ▶ El estudio está a cargo de la Dra. Catalina Betancur, Directora de Investigación INSERM (Instituto Nacional de la Salud y la Investigación Médica) y colaboran Laboratorio Neuroscience Paris Seine, CNRS (Centro Nacional de la Investigación Científica) y la Universidad Sorbona



P.2 Caracterización Clínica de Pacientes PMS

- ▶ Valoración clínica y neuropsicológica de los participantes para explorar las áreas de desarrollo cognitivo, motor y del lenguaje, y las habilidades adaptativas y de la vida diaria. Evaluación de posible presencia de problemas de salud mental asociados, trastornos psiquiátricos o del espectro del autismo (TEA).
- ▶ El estudio está dirigido por la Dra. Mara Parellada desde el Servicio de Psiquiatría del Niño y del Adolescente en el Hospital General Universitario Gregorio Marañón.

P.3 Guía Médica para Pacientes PMS

- ▶ La guía médica incluirá técnicas de diagnóstico, la problemática médica y algunas recomendaciones para el tratamiento de los síntomas más comunes de los afectados.
- ▶ Está dirigido por el Dr. José Ramón Fernández Fructuoso de la Unidad de Neonatología. Servicio de Pediatría del Hospital General Universitario Santa Lucía (Cartagena)



Hospital General Universitario
Santa Lucía

Arrixaca
Hospital Clínico Universitario
"Virgen de la Arrixaca"



Si quieres saber más sobre nuestra Asociación y lo que hacemos, puedes visitar nuestra web www.22q13.org.es

 AsociacionPhelanMcDermid

 @PhelanMcDermid

 @sindromePhelan

María Magdalena Martínez Cruz
Coordinadora General



coordinador@22q13.org.es