

**MEMORIA DE ACTIVIDADES
AÑO 2023**



PRÓLOGO.....	2
1. ¿QUIÉNES SOMOS?.....	3
2. LA JUNTA DIRECTIVA.....	4
3. COMITÉ CIENTÍFICO INTERDISCIPLINAR.....	5
4. RECURSOS HUMANOS.....	5
5. RECURSOS MATERIALES.....	6
6. ACTIVIDADES DE LA ASOCIACIÓN EN 2023.....	6
6.1. Eventos.....	6
6.1.1. Partido de fútbol solidario con el Betis.....	6
6.1.2. Evento solidario “Amigos de Iker”.....	8
6.1.3. Mercadillo solidario en Ibiza.....	8
6.1.4. Evento solidario en Valencia.....	9
6.1.5. Desfile Benéfico.....	9
6.1.6. Paella solidaria en Torija (Guadalajara).....	10
6.1.7. II Partido solidario de Beariz (Galicia).....	11
6.1.8. Paella solidaria en Sant Antoni De Portmany (Ibiza).....	11
6.1.9. Firma de libros “Mi globito Rojo”.....	12
6.1.10. Fun and Trucks, feria solidaria en Ibiza a favor del Síndrome KBG.....	12
6.1.11. Segundo desfile benéfico en Ibiza.....	13
6.1.12. Jornada inclusiva con motivo del Día Internacional de la Diversidad Funcional.....	14
6.1.13. Fira Tió i Fira Solidària de Navarces.....	15
6.2. Publicación del libro “Mi globito Rojo”.....	16
6.3. Apoyo de los centros educativos.....	16
6.3.1. Colegio Les LListes de Llista de Vall (Barcelona).....	16
6.3.2. Colegio San Miguel 2 (Vigo).....	17
6.3.3. Colegio Llistach de Santpedor (Barcelona).....	18
6.3.4. Colegio "Blasco Ibáñez" de Beniparrell.....	19
6.3.5. Otros centros educativos.....	20
6.4. Redes sociales y otras actividades de visibilidad.....	21
6.5. Celebración del 11 de junio.....	21
7. ACTIVIDADES DE INVESTIGACIÓN.....	26
7.2.1. Proyecto peces cebra.....	26
7.2.2. Proyecto de exploración de marcadores moleculares en sangre.....	27
7.2.3. Jornada de Ciencia Ciudadana de la Universidad de Barcelona.....	27
7.3. La vida más allá de la infancia: Comprender los aspectos adultos del síndrome de KBG... ..	28
8. COLABORACIÓN CON OTRAS ENTIDADES.....	29
AGRADECIMIENTOS.....	31

PRÓLOGO

Un año más y seguimos creciendo. Cada año somos más. Cada año se conoce más y mejor el Síndrome KBG. La investigación avanza y seguimos logrando nuestros objetivos y metas gracias a la colaboración y el compromiso de tantos. Juntos haremos que el Síndrome KBG sea cada vez menos invisible. Juntos conseguiremos una vida mejor para todos los afectados y sus familiares. Porque juntos, somos más fuertes. ¡Seguimos adelante!

Gracias por ayudarnos a hacerlo posible,
Junta Directiva, Asociación Síndrome KBG

SÍNDROME KBG, PEQUEÑOS, PERO NO INVISIBLES



1. ¿QUIÉNES SOMOS?

La **Asociación Española Síndrome KBG** es una asociación sin ánimo de lucro que se fundó en 2021 por un grupo de familias afectadas con los siguientes fines:

- Promover la agrupación de personas afectadas por el Síndrome KBG o interesadas personal o profesionalmente en ellas, para trabajar de forma coordinada en la búsqueda de soluciones.
- Sensibilizar a la opinión pública y a las instituciones públicas y privadas sobre los problemas que esta enfermedad produce en afectados, familias y sociedad.
- Estimular y promover la investigación científica del Síndrome KBG y sus consecuencias.
- Cooperar con entidades que tengan como objetivo mejorar la calidad de vida de las personas con enfermedades raras.
- Cooperar a nivel internacional con asociaciones y afectados con Síndrome de KBG.
- Mejorar la calidad asistencial, tanto a nivel sanitario como educativo, de las personas afectadas con el síndrome.

La **Asociación Española Síndrome KBG** es una importante **fuentes de apoyo para las personas con síndrome KBG y sus familias**. La asociación trabaja incansablemente para aumentar la concienciación sobre el síndrome KBG y para promover la investigación.



2. LA JUNTA DIRECTIVA

En abril de 2021 se forma la Asociación Española Síndrome KBG y con ella su junta directiva que está compuesta por los siguientes miembros:

Junta Directiva 2021 – 2025

Cargo	Nombre
Presidente	JOSUÉ FERNÁNDEZ
Vicepresidente	JOSE FRANCISCO OLIVER GUILLÉN
Secretaria	LAURA RUIZ ARIAS
Tesorero	JORGE MORAL CERVANTES
Vocales	RUTH MARIA FERNANDEZ RUEDA
	ELIANA HOCK
	MARIBEL MARTÍNEZ CORDON
	DIANA ESTEVEZ HERMIDA (desde octubre 2023)
	RAMÓN ESTARLICH ESPADA (2021 – oct 2023)

En octubre de 2023, se da de baja de la junta directiva el vocal Ramón Estarlich, que ha sido sustituido por Diana Estevez Hermida.

Otros voluntarios: Durante este año se ha contado con la colaboración destacada de DIANA ESTEVEZ HERMIDA, madre de la asociación que ha colaborado asiduamente con la junta directiva a la que ahora ya pertenece. Destacamos también la colaboración de LEILA ONBARGI como interlocutora entre la fundación norteamericana KBG Foundation y la Asociación Española Síndrome KBG.

3. COMITÉ CIENTÍFICO INTERDISCIPLINAR

La Asociación Española Síndrome KBG dispone del apoyo de un comité científico formado por especialistas de diferentes ramas de la medicina y la salud. Desde aquí queremos agradecer este enorme apoyo a todos los que forman parte de este comité:

- **Dra. Encarna Guillén.** Jefa de Sección de Genética Médica Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca (Murcia)
- **Dra. Leila Catherine Onbargi.** Ginecología y Obstetricia Centro Médico Teknon (Barcelona)
- **Dra. Elena Martínez Cayuelas.** Neuropediatría Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz (Madrid)
- **Dra. Purificación Martín.** Genetista Hospital La Fe (Valencia)
- **Dra. Sandra Páez Mantilla.** Oftalmología Hospital Voz Andes (Ecuador)
- **Dra. Daniela Páez Mantilla.** Otorrinolaringología – Otoneurología Instituto de Otorrinolaringología (Madrid)
- **Dra. Susana Boronat.** Directora de Pediatría Hospital de la Santa Creu I San Pau (Barcelona)
- **Dra. Dolores Peñalvert.** Logopeda especialista en enfermedades raras Universidad de Murcia
- **Dra. Esther del Corral Beamonte.** Especialista en medicina interna Coordinadora clínica de la estrategia de enfermedades raras en Aragón.
- **Dra. Ana Pilar Nso Roca.** Endocrinología infantil / Hospital San Juan de Alicante Prof. Ciencias de la salud / Universidad Miguel Hernández (Elche)

4. RECURSOS HUMANOS

Como se ha mencionado anteriormente, los RRHH voluntarios que dan soporte a la asociación son los compuestos por:

- Junta Directiva
- Asamblea de socios
- Comité científico
- Otros voluntarios

Además, durante la anualidad de 2023, desde la Asociación se han dispuesto recursos económicos para la contratación en la Universidad de Murcia de una investigadora predoctoral a media jornada, para llevar a cabo la investigación “*Análisis de variantes y reposicionamiento de fármacos para el tratamiento del síndrome de KBG*”. Esta investigación está soportada por el siguiente equipo:

Nombre	Relación con el IP	Centro de investigación
Victoriano Mulero Méndez	IP, Catedrático de Universidad	Universidad de Murcia

Diana García Moreno	Jefa de grupo	Instituto Murciano de Investigación Biosanitaria
M ^a Luisa Cayuela Fuentes	Jefa de grupo	Instituto Murciano de Investigación Biosanitaria
Alicia Martínez López	Investigadora postdoctoral	Instituto Murciano de Investigación Biosanitaria
Haleh Nikzamir	Investigadora predoctoral	Universidad de Murcia

5. RECURSOS MATERIALES

La asociación se nutre de las siguientes fuentes de ingresos para llevar a cabo sus actividades y trabajar para conseguir sus fines de visibilización e investigación del Síndrome KBG.

- Cuotas anuales de los socios.
- Donativos voluntarios de particulares y otras entidades privadas o fundaciones.
- Eventos
- Plataformas de donación y crowdfunding:
 - www.teaming.net/kbg con 1 euro por mes
 - [Crowdfunding](#)

6. ACTIVIDADES DE LA ASOCIACIÓN EN 2023

6.1. Eventos

6.1.1. Partido de fútbol solidario con el Betis

El Real Betis supera en casi 700 personas el anterior récord registrado en un partido oficial, que fue el 18 de febrero de 2023, en la Liga polaca con un total de 1740 aficionados con diversidad funcional. Nos regalaron 3 invitaciones para poder ser parte de esta bonita iniciativa y hacer realidad el sueño de nuestros pequeños aficionados, Iker, Jaime y Dani.

Poder pisar el estadio Benito Villamarín de la mano de los jugadores del Real Valladolid fue un momento increíble y único para ellos.



6.1.2. Evento solidario “Amigos de Iker”



El domingo 26 de marzo de 2023 tuvo lugar en la casa de la cultura de Azuqueca de Henares un evento solidario en el actuaron el grupo de rock Roto, el mago Raferty y Estibi Minguez.

El evento tuvo muy buena acogida por todos los asistentes y fue una gran oportunidad para visibilizar el Síndrome KBG y recaudar fondos para la investigación. La recaudación total del evento fue de 1490,90 €.

6.1.3. Mercadillo solidario en Ibiza



El 11 de junio, con motivo del día internacional del Síndrome KBG, tuvo lugar un mercadillo solidario en Ibiza, para dar visibilidad a la enfermedad y conseguir fondos para la investigación.

Gracias a todos los que os habéis acercado a informaros y colaborar con nuestra causa, nos ayudáis a estar un poco más cerca de nuestras metas.

6.1.4. Evento solidario en Valencia



También con motivo del día internacional del Síndrome KBG, el 11 de junio se celebró un pequeño evento en Valencia, aprovechando además la proclamación de la falla A.C. Falla 3 d'Abril-Vall d'Albaida.

6.1.5. Desfile Benéfico

El 24 de junio de 2023 disfrutamos de un desfile benéfico en las Islas Baleares. Un gran apoyo para dar visibilidad al Síndrome KBG y recaudar donativos para la investigación.

Gracias por todos los que habéis participado y hecho posible este evento.





6.1.6. Paella solidaria en Torija (Guadalajara)

El 8 de julio de 2023 disfrutamos en Torija (Guadalajara) de una riquísima paella solidaria.

Gracias a los Torijanos, al ayuntamiento de Torija y al Sr. Alcalde Álvaro Murillo Bonacho por tan bonita iniciativa y por acordarse de nuestra asociación.

El total recaudado fue de 1003 €.

Gracias por acercarnos un poco más a cumplir nuestras metas.



6.1.7. II Partido solidario de Beariz (Galicia)

El 22 de julio de 2023, en Beariz (Galicia), disfrutamos de un partido de fútbol sala solidario entre C.F.S. Beariz VS C.F.S. Amigos Permuy, en favor del Síndrome KBG.

Gracias a este evento pudimos dar a conocer la enfermedad y recaudar 2,706.69€. para seguir luchando por la investigación y visibilización de la enfermedad.

Un partido solidario, donde gozamos de la diversión de los más peques en los juegos, los sorteos y buenísima compañía amenizada por un partidazo.

Gracias a los jugadores, a Manuel(alcalde), a Alacena Da Aldea, a Terras de Montes, a La Casa De Las Flores, la joyería Viñal, a deportes Ucha y todos los asistentes por contribuir a que podamos seguir investigando el Síndrome KBG.



6.1.8. Paella solidaria en Sant Antoni De Portmany (Ibiza)



El 21 de octubre en Ibiza, disfrutamos de una deliciosa paella solidaria de la mano de: Sa Paella Club.

Gracias a la Asociación Valenciana de Ibiza, A Nostra Falla Treballant y a todos los asistentes por vuestra implicación y apoyo con el Síndrome KBG.

Gracias a vuestra ayuda podemos seguir investigando esta enfermedad y seguir luchando por la calidad de vida de nuestros hijos.

Infinitas gracias Ibiza.

6.1.9. Firma de libros “Mi globito Rojo”

El 25 de noviembre se ha realizado un encuentro en la AC Falla El Vents de Puerto de Sagunto, Valencia, donde la escritora del cuento sobre el Síndrome KBG, Silvia Tamayo ha firmado algunos ejemplares.



6.1.10. Fun and Trucks, feria solidaria en Ibiza a favor del Síndrome KBG

Fun and Trucks, la iniciativa que funde oferta musical y gastronómica con puestos de comida sobre ruedas ha vuelto este domingo 10 de diciembre en la plaza de Jesús, en colaboración con la Colla de l'Horta y la Comisión de Fiestas de Jesús.

En esta ocasión se ha tratado de un evento especial con motivo de las fechas navideñas, con actividades para todos los públicos y con un marcado carácter solidario. Entre las actividades que se han organizado se encuentran un castillo hinchable, pintacaras, talleres navideños y el concierto de The 3 Wise Monkeys.

Todo lo recaudado en este evento se destinará a la investigación del síndrome KBG.



6.1.11. Segundo desfile benéfico en Ibiza

El pasado sábado 2 de diciembre, se celebró en el Auditorio De Cervantes, Carrer de L'Estrella 17 de Sant Antoni de Portmany Ibiza, el segundo Desfile Benéfico de la mano de La Escuela de Modelo y Crecimiento Personal.

Se recaudaron 500€ para **la investigación del Síndrome KBG**. Además, todos los asistentes disfrutaron del desfile y conocieron de cerca de qué se trata esta enfermedad.



6.1.12. Jornada inclusiva con motivo del Día Internacional de la Diversidad Funcional

El domingo 3 de diciembre de 2023 se ha celebrado el Día Internacional por la Diversidad Funcional en un macro evento organizado por el Consell de Eivissa, en colaboración con los cinco ayuntamientos de la isla de Ibiza, la Fundación Pachá y entidades del tercer sector entre las que se encuentra la Asociación Española Síndrome de KBG.

En este evento hemos podido coincidir con los actores de la película Campeones, quienes han firmado una de nuestras camisetas.



Además, durante el evento se han podido visualizar algunos vídeos sobre el Síndrome KBG y hemos dispuesto de un stand con merchandising e **información sobre el Síndrome KBG y nuestra asociación.**

6.1.13. Fira Tió i Fira Solidària de Navarcles

En un ambiente festivo y solidario, la comunidad educativa de l'Escola Catalunya, con la valiosa colaboración de l'Escola Bressol Tinet, celebró la Fira Tió i Fira Solidària, una jornada llena de actividades y participación comunitaria que dejó una huella de alegría y solidaridad.

Todo lo recaudado en esta feria irá destinado a la Asociación Española Síndrome de KBG.

El éxito de este evento solidario no habría sido posible sin la participación activa de todas las personas que asistieron, así como el apoyo invaluable de los centros y personas que hicieron posible esta celebración única. En nombre de la Asociación Síndrome KBG, agradecemos sinceramente a todos los involucrados.



6.2. Publicación del libro “Mi globito Rojo”

Gracias a la iniciativa de Laura, secretaria de la Asociación Española Síndrome KBG, se ha impulsado en la empresa Primark la iniciativa de publicación de un cuento para niños sobre el Síndrome KBG. Para ello se realizó un concurso literario entre los trabajadores de Primark, tras el cual se eligió el relato escrito por Silvia Tamayo. Además, adicionalmente se ha contado con la extraordinaria aportación de Teresa Guzmán para las ilustraciones del cuento.

El cuento se puede adquirir a través de la editorial o en las principales librerías.

Todo lo recaudado con las donaciones del libro se destinará a la investigación del síndrome KBG.

Durante los meses de mayo y junio se han llevado a cabo diversas actividades de visibilización del Síndrome KBG en las que además se ha dado a conocer el libro como cuentacuentos en colegios o como la presentación del libro al alcalde de Sagunto. También se ha llevado a cabo el 9 de junio de 2023 la firma de libros por parte de la autora en Primark.



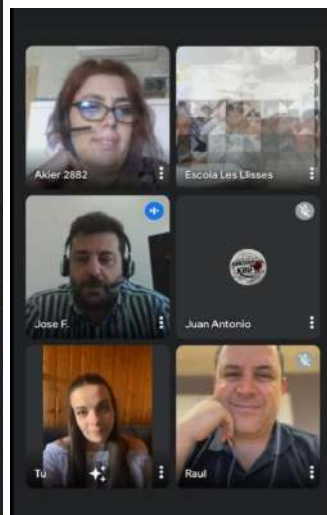
6.3. Apoyo de los centros educativos

6.3.1. Colegio Les Llisces de Llíssa de Vall (Barcelona)

El día 18 de abril hemos vivido una experiencia muy enriquecedora, tuvimos una videoconferencia con una clase del Colegio Les Llisces de Llíssa de Vall

Resolvimos dudas planteadas por los niños relacionadas con el Síndrome KBG.

Estamos muy agradecidos por la bonita iniciativa que ha tenido este colegio.



Además, con motivo del día internacional del Síndrome KBG, en junio, la clase de 5B del Colegio Les Lisses de Llíssa de Vall montó un mercadillo solidario a favor del KBG.

Gracias a todos los profesores y a todos los niños por esta preciosa iniciativa con la que estamos a un pasito más cerca de nuestras metas.

Sois un gran ejemplo de solidaridad, compañerismo y concienciación.

6.3.2. Colegio San Miguel 2 (Vigo)



Los niños de educación especial del colegio San Miguel 2 de Vigo, elaboraron un proyecto para conocer mejor nuestro síndrome, al que llamaron: [Las Hormigas Del San Miguel 2.](#)

El proyecto culminó con un video informativo que fue publicado el 8 de mayo de 2023.

Muchísimas gracias por el gran trabajo y por la colecta, esas son nuestras principales metas, visibilidad y recaudación para nuestra

investigación con la Universidad de Murcia.



6.3.3. Colegio Llissach de Santpedor (Barcelona)

El colegio Llissach de Santpedor abre sus puertas en torno al día Internacional del Síndrome KBG para dar a conocer la enfermedad. Todo el colegio se ha teñido de rojo y se ha llenado de globos rojos con las letras KBG. Además, en las aulas de Educación Infantil, se ha visualizado un video sobre el KBG y se ha realizado un cuentacuentos con el libro publicado por la Asociación “Mi globito rojo”. Gracias infinitas a la Escola Llissach por su colaboración.



6.3.4. Colegio "Blasco Ibáñez" de Beniparrell



Beniparrell, Valencia. El pasado 15 de diciembre, el Colegio educativo público «Blasco Ibáñez» abrió sus puertas a una iniciativa solidaria destinada a dar visibilidad al Síndrome KBG. La jornada resultó ser no sólo informativa, sino también conmovedora, ya que toda la comunidad educativa se unió para mostrar su apoyo.

La jornada sirvió para concienciar a alumnos, profesores y personal administrativo sobre el Síndrome KBG. Tanto alumnos como profesores demostraron un interés genuino en aprender sobre el Síndrome KBG, haciendo de este día una experiencia educativa enriquecedora.

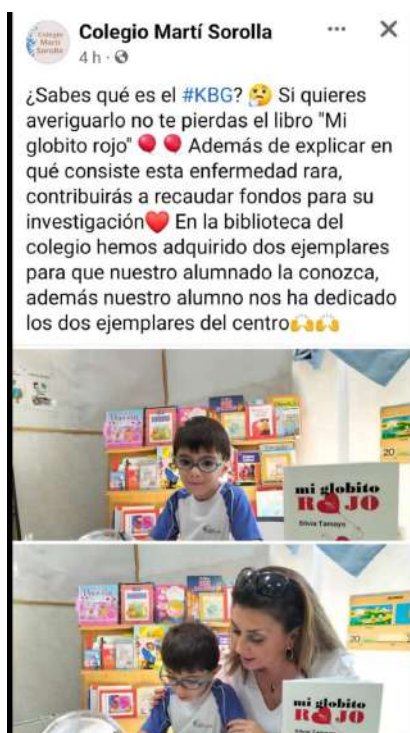
La solidaridad también se hizo presente de manera tangible. En un gesto conmovedor, todo el colegio se unió para recaudar fondos en apoyo a la asociación dedicada a la investigación y apoyo del Síndrome KBG. Al finalizar la jornada, se logró reunir

un donativo de 276,95 euros, una muestra palpable del compromiso de la comunidad educativa con la causa.



6.3.5. Otros centros educativos

Muchos otros centros educativos han querido sumarse a las iniciativas del día internacional del Síndrome KBG.



6.4. Redes sociales y otras actividades de visibilidad

Desde la asociación Española Síndrome de KBG utilizamos nuestra página web y las redes sociales para dar visibilidad al Síndrome KBG. Aquí alguna de nuestras estadísticas de este año 2023:

- **Visitas a la web:** Nuestra web kbgsindrome.org ha tenido 4.800 visitas durante este año. Además, este año hemos actualizado el diseño de la web y hemos ampliado el contenido.
- **Seguidores en redes sociales:**
 - 1000 seguidores en Facebook.
<https://m.facebook.com/p/KBG-Espa%C3%B1a-100070716900604/>
 - 1339 seguidores en Instagram. https://www.instagram.com/sindrome_kbg
 - Twitter: Hemos abierto una nueva cuenta de twitter que ya cuenta con 145 seguidores.
<https://twitter.com/KbgEspana>
- **Visualizaciones en Youtube:** 3.792 nuevas visualizaciones.
<https://www.youtube.com/@asociacionespanolasindrome1602/videos>
- **Contactos atendidos:** Se han atendido 67 solicitudes de información por parte de familias afectadas. De las cuales 14 han pasado a formar parte de la Asociación en este año.

6.5. Celebración del 11 de junio



Como cada año, hemos aprovechado el día internacional del Síndrome KBG para impulsar la visibilidad del Síndrome. Para ello, se han llevado a cabo diferentes acciones como la publicación del video "[Un día con KBG](#)" con la colaboración de numerosos miembros de la asociación y de personajes reconocidos.

Además, para dar visibilidad en redes sociales este año se ha propuesto el trend de "miércoles". Cientos de personas han participado en este trend viral que ha recorrido las redes durante todo el mes de junio.

Por otro lado, el 11 de junio siempre es una oportunidad excepcional para dar visibilidad al Síndrome KBG en los medios de comunicación. Se ha creado una nota de prensa que se ha enviado a diferentes medios y se ha participado en reportajes en importantes medios de comunicación como la televisión A punt de Valencia.

También se ha impulsado la difusión del KBG iluminando diferentes ayuntamientos de rojo.

6.6. Colaboración de instituciones públicas.

Muchos de nuestros ayuntamientos se han iluminado de rojo y han transmitido el mensaje de visibilidad que les pedimos el 11 de junio 2023.



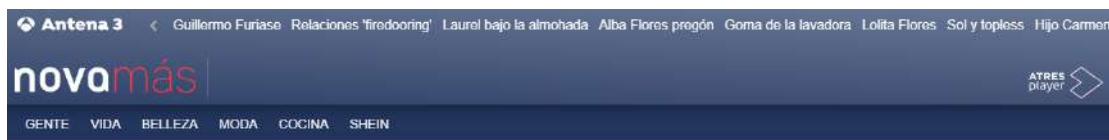


El excelentísimo alcalde de Sagunto nos ha dedicado su valioso tiempo a conocer y compartir con él ,el nuevo proyecto de la Asociación del Síndrome KBG. "MI GLOBITO ROJO" cuento narrativo sobre el día a día de una niña con KBG" Nos ha encantado todo el cariño que nos aportas. Dario M muchísimas gracias por tanto apoyo,a ti y a todo tu equipo.



6.7. El KBG en los medios de comunicación.

Como cada año, los medios de comunicación se hacen eco de nuestros eventos y nos ayudan a dar visibilidad a la enfermedad.



DÍA MUNDIAL/

¿Qué es el síndrome KBG?

Tras ese nombre se esconde una enfermedad rara, una tipología de afecciones con una prevalencia minoritaria: unos 5 casos por cada 10.000 habitantes. En el caso del síndrome KBG, las personas diagnosticadas sufren alteraciones físicas, psíquicas y de salud.



Por esRadio Valencia 105.5 > LA VOZ DEL TURIA con Gabriel Sales

Testimonio · Josué Fernández, presidente de la Asociación de Enfermos de KBG en España

21/06/2023 14 0 0

Magazine y variedades



DIARIO de IBIZA

Rostros famosos para dar visibilidad al Síndrome KBG, con menos de cien casos en España

Actores, presentadores o futbolistas participan en un video para dar a conocer esta enfermedad rara

Redacción

Ibiza | 10-06-23 | 06:01



Una imagen del video, con varios de los participantes en la campaña. | DI

La lucha de dos familias de Ibiza hasta el diagnóstico del síndrome KBG

Samuel y Charo son los dos únicos pequeños de la isla que padecen esta rara enfermedad genética, que se presenta con varios síntomas desde edades muy tempranas



Samuel Parra junto a sus padres y hermanos.

Vanessa Hernández | Ibiza | 09/06/23 19:49

7. ACTIVIDADES DE INVESTIGACIÓN

7.1. Comité científico

En Octubre organizamos la primera reunión anual de nuestro comité científico. En ella tuvimos la oportunidad de poner en común nuestros trabajos a lo largo del año, así como intercambiar opiniones sobre líneas de investigación futuras.

Aprovechamos esta reunión para que el profesor V. Mulero presentará directamente al comité los resultados de la investigación que lleva a cabo su grupo. Esto permitió a nuestro comité aclarar directamente con él las dudas que tenían.

7.2. Apoyo a la investigación del Síndrome KBG

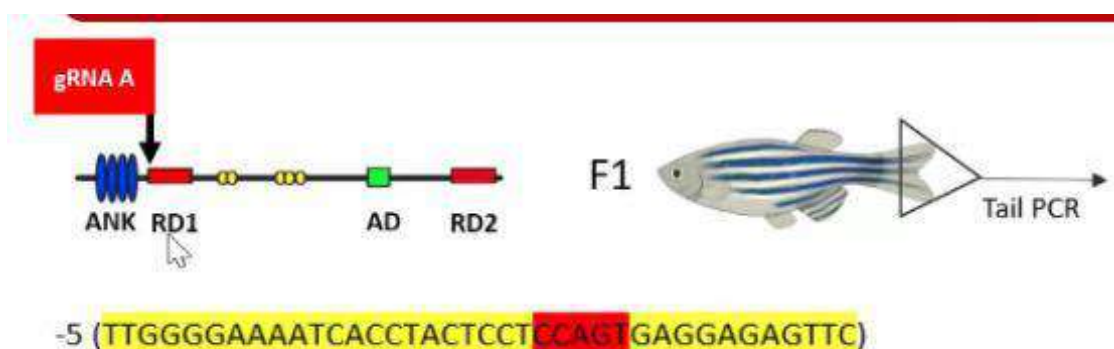
7.2.1. Proyecto peces cebra

En este proyecto contribuimos de diversas maneras. Por un lado, algunos de los miembros de la asociación comparten los datos médicos y genéticos de los afectados por el síndrome. Por otro lado, apoyamos financieramente el proyecto de investigación. Además, también apoyamos oficialmente como asociación aquellas peticiones de fondos en las que el grupo participa. En particular, hemos apoyado al grupo del prof. Victoriano para obtener financiación de dos instituciones diferentes: FEDER y KBG Foundation.

Este proyecto persigue identificar potenciales medicamentos huérfanos que puedan ser útiles para el tratamiento del síndrome. Se trata de medicamentos que han sido aprobados para uso en pacientes pero no tienen patología asociada. El estudio ha dado visibilidad a la gran cantidad de mutaciones que afectan al gen ANKRD11. Dada esta amplia variabilidad, el grupo ha centrado su investigación en el estudio de tres mutaciones concretas de naturaleza muy diferente: cuando la proteína codificada en el gen no se sintetiza, cuando se sintetiza parcialmente y cuando se sintetiza completamente pero con algún cambio en la secuencia de sus aminoácidos. Recientemente han conseguido replicar bajo control las poblaciones de individuos con las mutaciones correspondientes y caracterizar tanto su fenotipo como su comportamiento. Los siguientes pasos serán los de identificar el impacto de los diferentes medicamentos sobre los peces con las distintas mutaciones.

Los avances en su investigación son presentados a nuestra asociación en reuniones trimestrales.

Toma de muestras de sangre. Como parte del material de estudio que proporcionamos, aquellos miembros que participan voluntariamente en el estudio deben hacerse extracciones de sangre. Desde la asociación hemos ayudado a coordinar las extracciones de sangre que se han realizado a lo largo de este año en varias ciudades de nuestro país.



7.2.2. Proyecto de exploración de marcadores moleculares en sangre

La asociación apoyó este proyecto mediante la emisión de una carta de interés para obtener fondos en una convocatoria del Instituto de Salud Carlos III. Este proyecto está liderado por la Dra. Berta Almoguera del servicio de Genética de la Fundación Jiménez Díaz. El objetivo del proyecto es intentar entender el mecanismo molecular responsable de este síndrome, además de relacionar ciertos marcadores moleculares con la gran variabilidad que se observa en el síndrome KBG en cuanto a la presentación clínica y la gravedad de las manifestaciones, para así poder mejorar el pronóstico y seguimiento de los pacientes.

7.2.3. Jornada de Ciencia Ciudadana de la Universidad de Barcelona

El 26 de octubre de 2023 algunos de nuestros socios participaron en la Jornada de Ciencia Ciudadana de la Universidad de Barcelona. Estas jornadas tienen como objetivo principal crear un espacio donde las personas y familias que tienen condiciones minoritarias puedan conocerse, compartir experiencias y aprender sobre los proyectos de investigación que lleva a cabo la universidad.

Durante este encuentro, diferentes asociaciones de enfermedades raras se reunieron para realizar la toma de datos necesaria para el desarrollo del proyecto BIOMARCADORES FACIALES NO INVASIVOS DE SER promovido por la Universidad de Barcelona (UB) y financiado por el Ayuntamiento de Barcelona.

Desde la Asociación Española Síndrome de KBG hemos querido formar parte de este evento de investigación.



SAVE THE DATE

JORNADA DE CIENCIA CIUDADANA POR LAS ENFERMEDADES RARAS

Estas jornadas tienen como objetivo principal crear un espacio donde las personas y familias que tienen condiciones minoritarias puedan conocerse, compartir experiencias y aprender sobre nuestro proyecto de investigación.

26 de octubre de 2023

Facultad de Biología de la Universidad de Barcelona (Av. Diagonal, 643, 08028)

Pre-confirmación a: info45x@turnercat.org

¡Contamos contigo!

PROGRAMA PRELIMINAR

MAÑANA

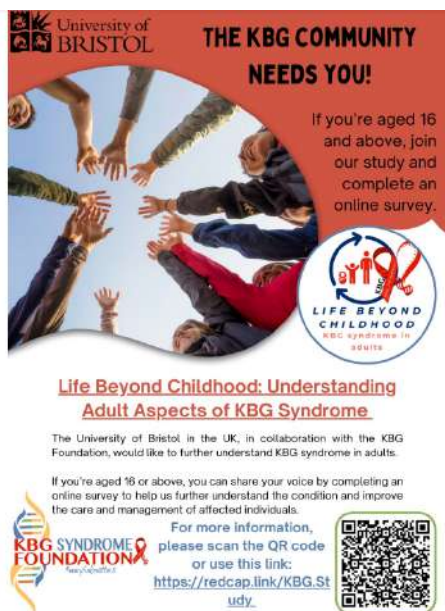
- 10h: Presentación de proyectos de investigación de ER
- 12h: Club social (juegos dirigidos + buzón de sugerencias)

TARDE

- 16h: Yoga inclusivo
- 17h: Presentación de proyectos de investigación de ER
- 18h: Hablando con las asociaciones: ¿Quién soy y qué hace único mi síndrome?
- 19h: Club social (juegos dirigidos + buzón de sugerencias)

Durante toda la sesión:
Toma de datos del proyecto Biomarcadores Faciales

7.3. La vida más allá de la infancia: Comprender los aspectos adultos del síndrome de KBG



Durante este 2023, algunos de nuestros socios han participado en el estudio científico realizado por la Universidad de Bristol, en Reino Unido: *“La vida más allá de la infancia: Comprender los aspectos adultos del síndrome de KBG”*. Este estudio está siendo realizado con la colaboración de la KBG Foundation.

A partir de datos anteriores recopilados por los médicos, sabemos que las características comunes del síndrome KBG incluyen retraso en el desarrollo y dificultades de aprendizaje, baja estatura, problemas de audición, convulsiones, diferencias dentales y esqueléticas, y dificultades relacionadas con el corazón, gastrointestinales y de comportamiento. Sabemos que esto puede variar significativamente entre individuos. La mayor parte de las investigaciones anteriores se han centrado en los niños. Con este estudio, esperamos

obtener una mejor comprensión de las implicaciones a largo plazo del síndrome KBG desde la perspectiva del individuo afectado y sus familias, particularmente observando las dificultades con la educación, el trabajo y la calidad de vida.

Este estudio nos proporcionará información sobre cómo se ven afectadas las personas con síndrome KBG cuando son adultas. Los resultados del estudio se publicarán y compartirán con la Fundación KBG y los profesionales de la salud para ayudar a las personas a obtener el mejor apoyo y manejo para su afección en el futuro.

7.4. Difusión de actividades de investigación

En julio, la asociación participó en un programa de radio, radio UAEH HUEJUTLA (México), donde explicamos nuestra labor y describimos los estudios científicos en los que nuestra asociación está involucrada.

8. COLABORACIÓN CON OTRAS ENTIDADES

Durante 2023 se ha colaborado estrechamente con diversas entidades tanto del sector público como privado, entre las que destacan las siguientes:



8.1. FEDER

Desde que la Asociación Española Síndrome de KBG ha comenzado a ser socio de FEDER en 2022 han sido múltiples los beneficios y colaboraciones que se han llevado a cabo. Este año 2023 destacamos lo siguiente:

- El 23 de junio de 2023 participamos como Asociación inscrita en FEDER en la Asamblea General de la Federación Española de Enfermedades Raras en la que se trataron temas como la aprobación de la Memoria de Actividades de la entidad.
- Gracias al trabajo en conjunto de la Universidad de Murcia y la Asociación Española Síndrome KBG hemos logrado ser beneficiarios de la VII Convocatoria de Ayudas a la Investigación llevada a cabo por la Federación Española de Enfermedades Raras FEDER, con lo que se han obtenido 25.000€ adicionales para la investigación que serán de gran utilidad para la adquisición de los materiales de laboratorio necesarios para este trabajo.
- Se ha firmado un convenio de colaboración entre nuestra Asociación, FEDER y la Universidad de Murcia que concreta el uso de los fondos recibidos, según lo mencionado anteriormente.

8.2. CONGEN

CONGEN es una entidad dedicada a la investigación y diagnóstico genético. Congen está muy involucrado en la divulgación de las enfermedades raras. Por ello, como cada año, realizaron un concurso para su calendario benéfico de visibilización de enfermedades raras. Dos de los niños premiados, Luis y Eider, pertenecen a nuestra asociación.



[Este concurso de dibujo](#) se convoca con motivo de la celebración del día Mundial de las Enfermedades Raras el 28 de febrero. El objetivo es dar visibilidad a estas enfermedades a través de un dibujo.

8.3. KBG Foundation



La Fundación [KBG Foundation](#) ha otorgado su tercera Beca de financiación de Semillas KBG al Doctor Victoriano Mulero de la Universidad de Murcia.

La Fundación apoyará el trabajo del Dr. Mulero que consiste en, desarrollar tres modelos animales preclínicos de pez cebra con síndrome KBG que albergan las variantes ANKRD11.

Los resultados del proyecto permitirán el desarrollo de modelos preclínicos del síndrome KBG para la identificación de nuevos fármacos con el objetivo de lograr medicamentos huérfanos.

Estamos muy contentos de este gran logro, es un gran paso y una gran ayuda para esta investigación que estamos llevando a cabo junto con la Universidad de Murcia.

AGRADECIMIENTOS

Nos sentimos muy agradecidos por el éxito de este año 2023. Gracias al esfuerzo y trabajo desinteresado de la Junta Directiva, al apoyo de todas y cada una de las familias que forman esta Asociación. A los médicos que nos han guiado, con mención especial a nuestro Comité Científico. A los medios de comunicación que se han hecho eco de nuestro pedido de visibilidad. A otras Asociaciones que nos han aportado su experiencia y sugerencias. A todos los que han hecho y hacen posible que ya no estemos solos y que el Síndrome KBG sea cada vez menos invisible.