

**MEMORIA DE ACTIVIDADES
AÑO 2024**



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 2024.....	6
6.1. Eventos.....	7
6.2. Redes sociales y otras actividades de visibilidad.....	20
6.3. Celebración del 11 de junio.....	21
6.4. Colaboración de instituciones públicas.....	23
6.5. El Síndrome KBG en los medios de comunicación.....	24
7. ACTIVIDADES DE INVESTIGACIÓN.....	27
7.1. Comité científico.....	27
7.2. Apoyo a la investigación del Síndrome KBG.....	28
8. COLABORACIÓN CON OTRAS ENTIDADES.....	35
AGRADECIMIENTOS.....	37



PRÓLOGO

Otro año que nos impulsa a seguir avanzando. En 2024, hemos crecido en comunidad, en visibilidad y en logros. Cada vez más personas conocen el Síndrome KBG, la investigación sigue dando pasos importantes y nuestra red de apoyo se fortalece día a día.

Nada de esto sería posible sin la colaboración de quienes creen en nuestra causa: familias, profesionales, voluntarios y amigos que, con su compromiso, hacen que nuestro trabajo tenga un impacto real.

Seguimos luchando para que el Síndrome KBG deje de ser invisible. Seguimos trabajando para mejorar la calidad de vida de los afectados y sus familias. Porque juntos, hacemos la diferencia.

Gracias por ser parte de este camino. ¡Sigamos adelante!

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.



La Asociación está formada actualmente por 93 familias con, al menos, un miembro afectado por Síndrome KBG. Los socios se distribuyen geográficamente en diferentes países, la mayoría de ellos en España.



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)

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)

Recientemente se ha incorporado a nuestro comité científico:

- **Dr. Juan Pablo Trujillo Quintero.** Genetista clínico / Unidad de Genética Clínica Parc Taulí Hospital Universitari.

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 2024, desde la Asociación se han dispuesto recursos económicos para la contratación en la Universidad de Murcia de una investigadora predoctoral, 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.
- Donativos procedentes de diferentes eventos.
- Plataformas de donación y crowdfunding:
 - www.teaming.net/kgb con 1 euro por mes
 - [Crowdfunding](#)

6. ACTIVIDADES DE LA ASOCIACIÓN EN 2024

A lo largo de 2024, nuestra asociación ha seguido trabajando con determinación para dar visibilidad al Síndrome KBG, apoyar a las familias afectadas e impulsar la investigación. Cada una de nuestras actividades ha estado orientada al cumplimiento de los objetivos y fines de nuestra asociación, consolidando nuestra labor y ampliando nuestro impacto.

En este apartado, recogemos las acciones más destacadas del año, reflejo del esfuerzo conjunto de todos los que forman parte de esta gran familia.

6.1. Eventos

6.1.1. VII Carrera Solidaria CEIP Cervantes



El 30 de enero tuvimos nuestro primer evento del año en el colegio **CEIP CERVANTES** ubicado en Sant Antoni De Portmany, Ibiza, donde se llevó a cabo la séptima carrera solidaria organizada por el propio colegio. El bullicioso patio de primaria del colegio se convirtió en el punto de partida para esta emocionante carrera. En dicho evento se han recaudado 1.700€ que se han destinado a la investigación del Síndrome KBG.



6.1.2. Día de las enfermedades raras

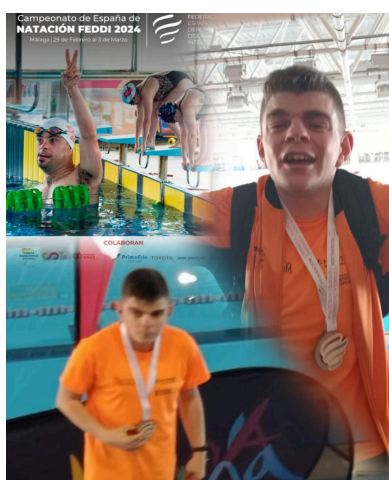
El 29 de febrero de 2024, con motivo del día de las enfermedades raras, hemos colaborado con algunos colegios para dar visibilidad al Síndrome KBG. En particular, queremos agradecer la colaboración de los siguientes centros educativos:

- Don José Lluch, Alboraya
- L'Escolet, Tavernes Blanques
- CEIP Virxe De Guadalupe, Ourense
- Martí Sorolla, Valencia

Estos colegios llevaron a cabo varias actividades para concienciar sobre las enfermedades raras, especialmente a lo que se refiere el Síndrome KBG, haciendo alusión al nuestro símbolo, el globo rojo.



6.1.3. Campeonato de natación FEDDI



Del 29 de febrero al 3 de marzo de 2024 se celebró el Campeonato de España de Natación FEDDI, en el que nuestro Jacobo ganó una medalla de plata. Desde la Asociación Española Síndrome KBG queremos felicitar a Jacobo, a sus familiares y amigos y a todos los que han organizado y hecho posible este evento inclusivo.

6.1.4. Gala Fundación Inocente Inocente

La Fundación Inocente Inocente celebró el pasado 11 de abril de 2024 en el Centro Nacional de Investigaciones Cardiovasculares (CNIC) la entrega de 1.2 millones de euros a 98 asociaciones de España dedicadas a dar visibilidad a las enfermedades raras. Nuestra asociación fue representada en este acto por nuestro tesorero, Jorge Moral Cervante y fue una de las entidades beneficiadas, recibiendo 15.000€ que se han destinado directamente a la investigación del Síndrome KBG que se está llevando a cabo por la Universidad de Murcia.



6.1.5. Magic Art Festival

El 20 de abril de 2024 tuvo lugar el Magic Art Festival, un evento benéfico a favor de la ASPANADIF (Asociación de padres de niños y adolescentes discapacitados de Ibiza y Formentera).

Tuvimos el gran honor de ser colaboradores en este fabuloso evento organizado por: La Escuela de Modelo y Crecimiento Personal.



6.1.6. Sant Jordi

El 27 de abril hemos celebrado Sant Jordi en Santa Eulària des Riu (Ibiza) con un mercadillo de libros solidario a favor de nuestra asociación. Aprovechamos que era el día del libro para dar a conocer nuestro libro; [Mi Globito Rojo](#)



6.1.7. Fira Del Peix I Del Marisc D'Eivissa

El 11 de mayo celebramos en Ibiza una jornada gastronómica con degustación de tapas y paella popular, showcooking ii, actuaciones musicales, mercados de artesanía y baile tradicional en el Port de Sant Antoni de Portmany . Todos los beneficios fueron destinados a nuestra asociación.



6.1.8. Ultrafondo solidario - 900 km en 5 días

Con motivo del 11 de junio, día internacional del Síndrome KBG, celebraremos una carrera de ULTRAFONDO en bicicleta con la colaboración de Ángel Domenech y su equipo; (Jose Antonio Navarro, Ángel Ivorra, Xavi Domenech y Carlos Conesa).

La carrera, que se celebró con el objetivo de dar visibilidad al Síndrome KBG, se desarrolló en cinco etapas:

- Martes 11 de junio Salida de Azuqueca De Henares y meta en Honrubia (Cuenca).
- Miércoles 12 de junio: de Honrubia a Valencia.
- Jueves 13 de junio: de Valencia a Salinas (Alicante).
- Viernes 14 de junio: de Salinas a Murcia (Universidad).
- Sábado 15 de junio de Murcia a la etapa final en San Juan Alicante.



El sábado 15 en San Juan, disfrutamos de una verbena con música, aperitivos, competiciones de artes marciales, boxeo, baile y una caminata solidaria.



El 30 de mayo, antes de comenzar la el ultrafondo, se celebró una rueda de prensa en La Casa Del Reloj de Sant Joan D'Alacant, por el gran evento del 11 de junio (día del Síndrome KBG) donde se recorrieron 900 kilómetros desde Guadalajara a San Juan.



6.1.9. Partido Homenaje A Los Campeones De Nigeria 1999

El pasado 8 de junio de 2024, nuestra asociación tuvo el honor de participar en un evento deportivo de gran relevancia: el partido conmemorativo organizado por la Asociación de Futbolistas Españoles (AFE) en Ibiza, que reunió a los campeones del mundo Sub 20 de 1999 y al equipo de la Selección AFE Fútbol Veteranos. Este evento, que marcó el 25º aniversario del histórico triunfo de la Selección Española en el Mundial Sub 20 de Nigeria, tuvo un componente solidario que permitió visibilizar nuestra causa.

El partido, celebrado en el Campo Municipal de Fútbol de Sant Antoni de Portmany, contó con una gran afluencia de público y la presencia de importantes personalidades del mundo del fútbol y autoridades locales. Durante la jornada, además de disfrutar de un emocionante encuentro que finalizó con un empate 3-3, se llevó a cabo una entrega de reconocimientos a las entidades colaboradoras y, lo más importante para nuestra asociación, la donación de un cheque por parte de AFE en apoyo a nuestra labor.

El presidente de AFE, David Aganzo, hizo entrega de la donación a nuestras representantes, Eliana Hock (socia fundadora y vocal de la junta directiva) y Rosa Castela (socia de la asociación). Esta contribución es un impulso fundamental para seguir trabajando en la visibilización del Síndrome KBG y en la promoción de la investigación científica, con el objetivo de mejorar la calidad de vida de las personas afectadas y sus familias.

Desde la Asociación Española Síndrome KBG, queremos expresar nuestro profundo agradecimiento a AFE, a los jugadores y a todas las personas e instituciones que hicieron posible este evento solidario. La colaboración entre el deporte y las causas sociales es un ejemplo de cómo el fútbol puede ser una herramienta poderosa para generar conciencia y apoyo hacia enfermedades poco frecuentes como el Síndrome KBG.





6.1.10. Camino De Santiago

El 15 de julio de 2024, Silvia Pericos y Estefanía 'Nía' Tur, profesoras del Colegio Público Cervantes de Sant Antoni de Portmany, emprendieron un reto solidario para aumentar la conciencia sobre el Síndrome KBG.

El desafío consistió en recorrer corriendo 125 kilómetros del Camino de Santiago portugués por la costa, desde Baiona hasta Santiago de Compostela, durante seis días, promediando 20 kilómetros diarios. Durante la travesía, llevaron equipaciones con el logo de la Asociación Española Síndrome KBG y distribuyeron pulseras solidarias para sensibilizar a las personas que se encontraban en el camino.

Silvia y Nía compartieron su experiencia en el perfil de Instagram [@kgb_camino](https://www.instagram.com/kbg_camino), donde también ofrecieron información sobre cómo colaborar con la causa, ya sea siguiendo y compartiendo sus publicaciones o realizando donaciones a través de la página web de la Asociación Española Síndrome KBG.

La Asociación Española Síndrome KBG agradece profundamente la iniciativa y el compromiso de Silvia y Nía, así como el apoyo de la comunidad educativa del Colegio Público Cervantes, por su dedicación en la visibilización y apoyo a las personas afectadas por el Síndrome KBG.



6.1.11. The Monkeys Party

El 29 de agosto en Ibiza se realizó un cóctel solidario de la mano del ayuntamiento de Ibiza, Imam comunicaciones y Monkey Ibiza con actividades para los niños, salón de disfraces, cóctel y salón de disfraces en un entorno idílico, los beneficios fueron destinados a nuestra asociación.



6.1.12. Jornada de Trobades Falleres y Concurso de Paellas

El 14 de septiembre 2024 se celebró la Jornada de Trobades Falleres y Concurso de Paellas organizado por la Federación Junta Fallera de Sagunt (FJFS) presidida por las Falleras Mayores de la FJFS. Unas fallas inclusivas y solidarias, motivo por el cual han nos invitaron a participar en este evento para dar visibilidad al Síndrome KBG dentro del colectivo fallero.





6.1.13. Fiestas patronales Barrio Bienza

El 27 de septiembre de 2024, participamos en las Fiestas patronales Barrio Bienza de Puerto de Sagunto para continuar dando visibilidad al Síndrome KBG.



6.1.14. Ateneo De Valencia

El 6 de octubre en el Ateneo de Valencia recibimos de mano de Doña Marisa Marin, presidenta de la Asociación De la Orden del Querer Saber, la cantidad de 10.180€ como donativo para nuestra asociación. La donación surge de la recaudación benéfica obtenida por parte de la Asociación De la Orden del Querer Saber en una cena benéfica celebrada este mismo año 2024. Desde la Asociación Española Síndrome KBG agradecemos enormemente esta iniciativa que será sin duda un impulso importante para continuar investigando esta enfermedad.



6.1.15. Foro sobre enfermedades raras y sin diagnóstico de la Comunidad de Madrid

El 23 de noviembre asistimos en el Hospital Universitario La Paz al Foro sobre enfermedades raras y sin diagnóstico de la Comunidad de Madrid.

El foro abordó cuestiones tan relevantes para el colectivo de enfermedades raras como son los Centros Servicios y Unidades de Referencia (CSUR), la Redes Europeas de Referencia (ERNs) y las unidades de experiencia, a través de una mesa de expertos con distintos médicos especialistas.

De esta forma, quedamos reflejados en la realidad que viven los más de 400.000 personas que conviven con una enfermedad poco frecuente o están en busca de diagnóstico en la Comunidad de Madrid.



6.1.16. Campeonex

El 3 de diciembre, con motivo del día internacional de las personas con discapacidad se realizó el sorteo de la camiseta del Síndrome KBG firmada por los protagonistas de la película **Campeonex**.



6.2. 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 2024:

- **Visitas a la web:** Nuestra web kbgsindrome.org ha tenido unas 7.000 visitas durante este año.
- **Seguidores en redes sociales:**
 - 1064 seguidores en Facebook. <https://m.facebook.com/p/KBG-Espa%C3%B1a-100070716900604/>
 - 1706 seguidores en Instagram. https://www.instagram.com/sindrome_kbg
 - 175 seguidores en X <https://x.com/KbgEspana>

Además, durante este año hemos abierto una cuenta de TikTok y una cuenta de LinkedIn. También hemos implementado una herramienta para gestión de redes sociales y una estrategia de comunicación en redes sociales, con el objetivo de incrementar nuestra presencia en las redes y de este modo tener un mayor impacto social y ser fuente de información confiable hacia a las partes interesadas (familias afectadas, investigadores, comunidad médica y sanitaria, etc.)

- **Visualizaciones en Youtube:** 1800 nuevas visualizaciones.
<https://www.youtube.com/@asociacionespanolasindrome1602/videos>
- **Contactos atendidos:** Se han atendido 48 solicitudes de información por parte de familias afectadas, de las cuales 11 han pasado a formar parte de la asociación durante 2024. La mayoría de las familias que han contactado son españolas. También dos de Argentina, tres de Chile, dos de México, dos de Colombia. Puerto Rico. Perú y República Dominicana.

6.3. Celebración del 11 de junio

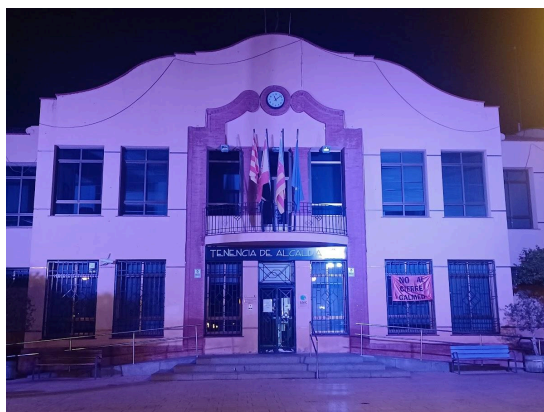
Como cada año, hemos aprovechado el día internacional del Síndrome KBG para impulsar la visibilidad del síndrome, y lo hemos hecho mediante el evento del ultrafondo ya comentado anteriormente. Además, con ocasión del evento y el día internacional del KBG hemos publicado un video colaborativo con la participación de alguno de nuestros socios:



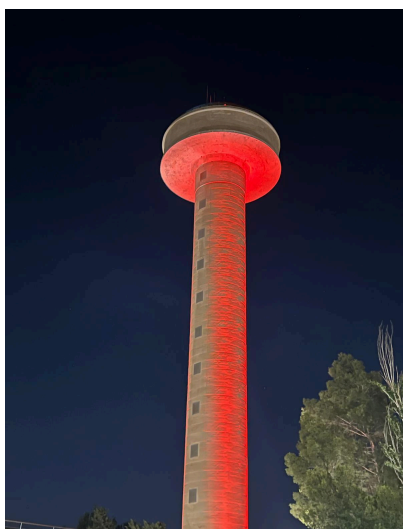


6.4. Colaboración de instituciones públicas.

Muchos de nuestros ayuntamientos se han iluminado de rojo y han transmitido el mensaje de visibilidad que les pedimos el 11 de junio 2024.



Ayuntamiento de Sagunto

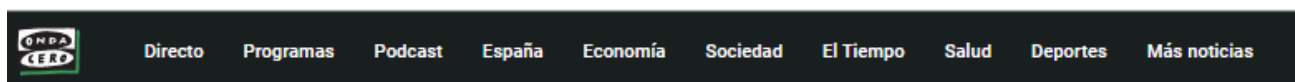


6.5. El Síndrome KGB en los medios de comunicación.

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



Donativo del CEIP Sant Ciriac a la Asociación Síndrome KGB.



Ondacero > Emisoras > Baleares > Ibiza y Formentera > Noticias

SOLIDARIDAD

Dos familias de Ibiza luchan para dar a conocer el Síndrome KGB que solo afecta a 100 niños de España

Rosa Castela ha explicado en Onda Cero Ibiza y Formentera como es el día a día de su hijo Samuel y el de la pequeña Eliana con esta mutación del ANKRD11

Redacción
Illes Balears | 28.02.2024 14:19





T.1 E.19. Historias Poco Frecuentes: Síndrome de KBG

ConSalud.es

27,1 K suscriptores

Suscribirse



4



Compartir



Descargar



Infocielo

MARTES 25 DE MARZO DE 2025

SOCIEDAD

SALUD

Qué es el Síndrome KBG, una enfermedad genética considerada "poco frecuente"

Este 11 de junio se conmemora el Día Internacional del Síndrome KBG, una enfermedad considerada "rara" o "poco frecuente". Síntomas, tratamientos y más.

Por **Redacción infocielo** 11/06/2024 - 12:12

900 kilómetros de solidaridad con Iker, afectado por el síndrome KBG, en Azuqueca de Henares

Dos ciclistas han partido del colegio La Paz de Azuqueca de Henares, del que es alumno Iker, y llegarán el 15 de junio a Alicante para dar visibilidad y pedir apoyo para la investigación de esta enfermedad rara

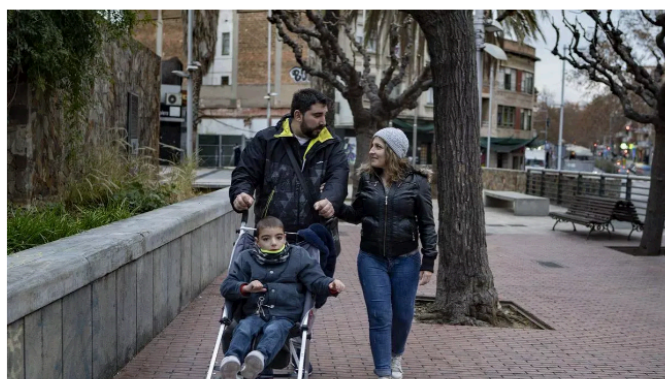


Los ciclistas han estado acompañados por alumnos del colegio de Iker, vestidos de rojo, para dar visibilidad a esta enfermedad rara. / AYO AZUQUECA

DÍA MUNDIAL

Síndrome KBG, la enfermedad genética rara que no tiene tratamiento pero puede acabar bien

La enfermedad se descubrió en 1975 y el nombre del síndrome se debe a las iniciales de los apellidos de las tres primeras familias afectadas, KBG, que no son conocidos por el público en general



Íker, de 7 años y con el síndrome de KBG, junto a sus padres, Verónica Ramón y Juan Manuel Heredia. / LAURA GUERRERO



7. ACTIVIDADES DE INVESTIGACIÓN

7.1. Comité científico

La reunión con nuestro comité tuvo lugar el 21 Octubre de 2024. Estas reuniones son anuales y están abiertas a todos los miembros de nuestra asociación. En esta reunión, los miembros de nuestro comité tuvieron la oportunidad de poner en común los resultados recientes en investigación así como intercambiar opiniones sobre el enfoque futuro de las siguientes investigaciones. Además, aprovechamos la ocasión para que el Dr. Victoriano Mulero presentara directamente al comité los últimos avances de la línea de investigación que se lleva a cabo en la Universidad de Murcia y que nuestra asociación financia parcialmente.

En esta reunión, las Dras. E. Cayuelas y S. Boronat nos indicaron que en su trabajo diario habían detectado cierta correlación entre sus pacientes de KBG y algunos problemas cardiacos. Como principal novedad, se han encontrado casos de dilatación aórtica en personas con Síndrome KBG.

Acordamos que el comité científico redactará una nota que podremos difundir desde la asociación para que los pacientes puedan mostrar a sus médicos a modo de orientación profesional. Es importante controlar posibles dilataciones aórticas lo antes posible.

El comité también nos ofreció su apoyo para conseguir que nuestro síndrome aparezca reflejado en el Registro Estatal de Enfermedades Raras, ReeR.

7.2. Apoyo a la investigación del Síndrome KBG

En 2024 hemos mantenido la línea de trabajo que llevamos realizando a lo largo de los últimos años. Seguimos contando con el apoyo inestimable de nuestro comité científico. Hemos fomentado la investigación en el Síndrome KBG mediante la realización de acciones en diversos frentes.

En algunos casos hemos dado nuestro apoyo a la solicitud de fondos de grupos de investigación, en otros casos hemos financiado parcialmente su investigación con fondos propios.

Además, hemos difundido en la asociación estudios en los que es necesaria la aportación de información genética de los pacientes. A continuación detallamos las actuaciones relacionadas con la investigación llevadas a cabo a lo largo del 2024.

7.2.1. Proyecto peces cebra



Este proyecto ha sido financiado durante 2024 con 12.250€ de fondos propios de nuestra asociación, además de las ayudas recibidas de la Fundación Inocente Inocente (15.000€) y otros fondos como los procedentes de la Fundación Séneca.

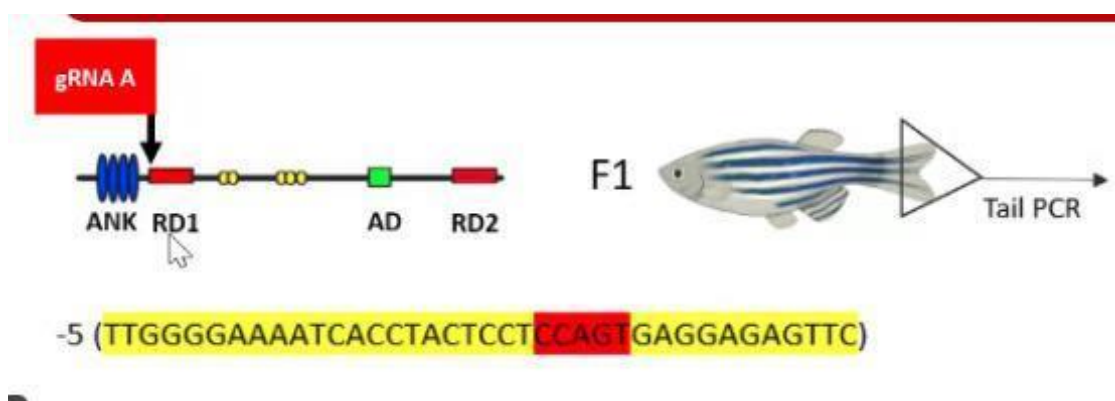
El proyecto persigue identificar potenciales medicamentos huérfanos que puedan ser útiles para el tratamiento del Síndrome KBG. Se trata de medicamentos que han sido aprobados para uso en pacientes pero no tienen patología asociada.

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.

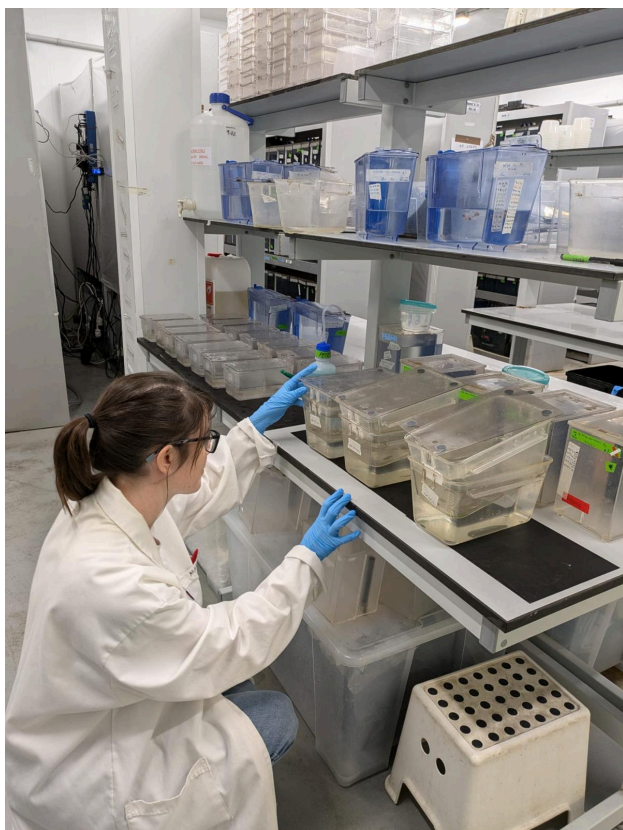
El grupo ya ha conseguido replicar bajo control las poblaciones de individuos con las mutaciones correspondientes y caracterizar tanto su fenotipo como su comportamiento. Los siguientes pasos serán los de identificar el impacto de los diferentes medicamentos sobre los peces con las distintas mutaciones.

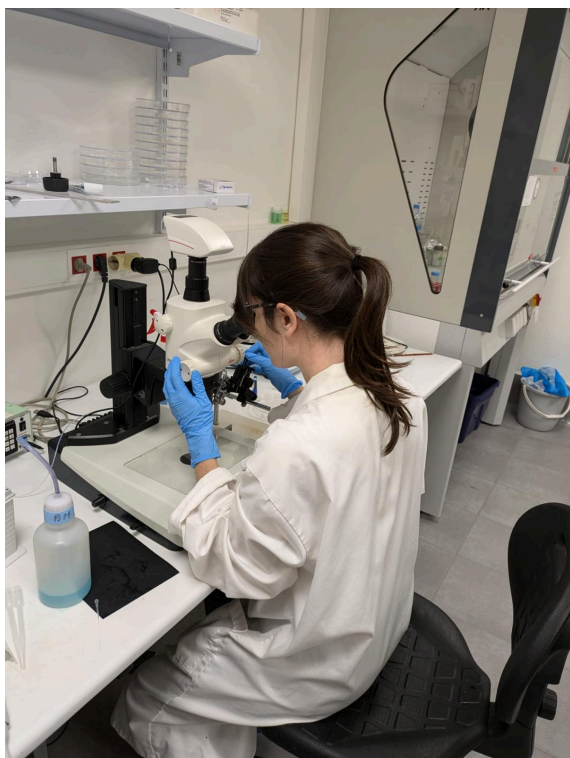
En este proyecto contribuimos de diversas maneras. Por un lado, algunos de los miembros de la asociación comparten los datos médicos y genéticos de los afectados por el síndrome. Por otro lado, apoyamos financieramente el proyecto de investigación. Además, también apoyamos oficialmente como asociación aquellas peticiones de fondos en las que el grupo participa. En particular, este año su grupo obtuvo financiación de FEDER a través de la fundación inocente-inocente con su proyecto “*Análisis de variantes y reposicionamiento de fármacos para el tratamiento del síndrome de KBG*”.

Como parte del acuerdo de colaboración con nuestra asociación, el grupo del profesor Mulero muestra sus avances en reuniones cuatrimestrales en las que todos los miembros de la asociación están invitados a participar.



A continuación os presentamos al equipo del departamento de Biología Molecular de la Universidad de Murcia en plena faena y con la visita de algunos de nuestros socios:





7.2.2. 3rd KBG congress

El 13 de marzo de 2024 tuvo lugar el *3rd scientific meeting on KBG Syndrome*. Como los años anteriores, se trata de un congreso virtual internacional en la que todos los investigadores interesados en el Síndrome KBG a nivel mundial, presentan sus avances o se interesan por los avances realizados por otros grupos. Como en los anteriores congresos, nuestra asociación apoyó y asistió al mismo, tanto mediante la asistencia de miembros de la junta, como de miembros de nuestro comité científico.

Además, el grupo del profesor Mulero presentó los resultados obtenidos a lo largo del año.

7.2.3. Proyecto Caracterización Psicopatológica y Cognitiva del Síndrome KBG

En Noviembre de 20224, la asociación apoyó la solicitud de la Dra. Carmen Manso Bazús (Genética Clínica del *Hospital Universitari Parc Taulí*) a la IX convocatoria de ayudas a la investigación de la fundación FEDER. Esta es la segunda vez que la asociación apoya una solicitud a esta convocatoria. En este proyecto se propone investigar si existen características psicopatológicas que definan el síndrome e identificarlas en caso afirmativo.

En general, se trata de identificar aquellas características más relevantes desde el punto de vista clínico y funcional de los pacientes que puedan contribuir a la mejora de los protocolos clínicos, tratamiento personalizado e información a las familias de estos pacientes.

La resolución de esta convocatoria se espera que salga en la primera mitad de 2025.

7.2.4. Colaboración con la Dra. Berta Almoguera.

La Dra. Berta Almoguera (Genética Clínica del Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz) lidera un proyecto financiado por el ISCII y la Fundación Mutua Madrileña para identificar y estudiar los mecanismos que subyacen a la discapacidad intelectual rara. Como parte del estudio se necesita la participación de al menos 64 pacientes con síndrome KBG. La Dra. Almoguera se puso en contacto con la asociación para que le ayudáramos a reclutar pacientes que estuviesen de acuerdo en compartir su información genética y posteriormente participar en el estudio. Desde la asociación organizamos el reclutamiento entre nuestros miembros: difusión, clarificación, protección de datos, etc. A finales del año, 29 pacientes habían aceptado participar en el estudio y sus datos de contacto les fueron proporcionados a la Dra. Almoguera. A lo largo de 2025 esperamos que este grupo de investigación se ponga en contacto con los voluntarios para pedirles información necesaria para la investigación.

7.2.5. Colaboración con el Dr. Gholson Lyon

El Dr. Lyon, Profesor y científico clínico en Institute for Basic Research in Developmental Disabilities (IBR) ha sido uno de los primeros investigadores que centró sus estudios en el síndrome KBG.

Lyon ha destacado como uno de los principales promotores de los congresos internacionales de consenso sobre el Síndrome KBG. Actualmente atraviesa muchas dificultades para financiar su investigación sobre este síndrome. La asociación se puso en contacto con él para intentar vías de colaboración que pudiesen ayudarlo. Sin embargo, las cantidades mínimas necesarias para mantener sus líneas de investigación estaban muy lejos de poder ser financiadas por nuestra asociación. Finalmente, la asociación redactó una carta oficial de apoyo para que el Prof. Lyon pudiese añadirla en las solicitudes de fondos futuras. Desgraciadamente, las últimas noticias que disponemos desde la asociación es que, por el momento, no ha sido posible encontrar la financiación necesaria para continuar las investigaciones en esta línea.

7.2.6. Colaboración con la Dra. Karlijn Vermeulen-Kalk

La asociación recibió la noticia de que la Dra. Karlijn Vermeulen-Kalk había empezado a investigar en el síndrome KBG. En particular, sus investigaciones están relacionadas con el seguimiento de los efectos que sobre los pacientes de KBG tienen la medicación psiquiátrica.

Nos hemos puesto oficialmente en contacto con ella para ofrecerle la ayuda que esté en nuestra mano.

7.2.7. Inclusión en el Registro de Enfermedades Raras, ReeR.

El 25 de febrero de 2024, desde la asociación mantuvimos una reunión a la que asistieron Eva Bermejo, directora del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), la Dra. Purificación Marín, genetista y pediatra en el Hospital La Fe de Valencia y Josep F. Oliver, vicepresidente de la Asociación Española Síndrome KBG.

El objetivo de la reunión era el de clarificar los pasos a dar para que nuestro síndrome aparezca reflejado en el próximo informe del Registro Español de Enfermedades Raras (ReeR). Aparecer explícitamente en el ReeR nos daría mucha visibilidad, lo que puede ayudar a que grupos de investigación decidan dirigir sus esfuerzos al síndrome KBG.

No confundir el ReeR con otro registro también de ámbito estatal, el Registro de Pacientes con Enfermedades Raras (RePER). Los contenidos del ReeR son establecidos por un grupo de trabajo interno (integrado por representantes de todas las consejerías de salud de las Comunidades y Ciudades Autónomas, del Ministerio y el propio ISCIII) que decide qué enfermedades raras incluir, fundamentalmente en base a las posibilidades de validación de cada enfermedad, con sus particularidades, por parte de todas las CCAA. ReeR es un registro poblacional que se construye a partir de sistemas de información sanitaria de las CCAA, y en el que no se precisa un consentimiento informado para ser incluido (igual que nadie puede optar por no estarlo). Los contenidos del RePER, sin embargo, los proporcionamos nosotros, los pacientes, voluntariamente y con la firma de un consentimiento informado.

Quienes quieran aparecer en el RePER pueden registrarse en:

<https://registroraras.isciii.es/Comun/Inicio.aspx>

Cuando un paciente de KBG es diagnosticado, su expediente es guardado en las bases de datos de los facultativos. Cada comunidad autónoma tiene su base de datos o registro. Sin embargo, en general, estas bases de datos sólo tienen el código de algunas enfermedades raras. No todas, ya que normalmente se utiliza la Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE), que está hecha para todo tipo de enfermedades, no específicamente las enfermedades raras. En particular, no tienen el código explícito asociado al Síndrome KBG. Por lo tanto, el facultativo debe introducirlo en el campo de texto libre.

Existe una codificación ampliamente aceptada para enfermedades raras, la que proporciona Orphanet, en la cual nuestra enfermedad está reflejada como ORPHA:2332. Existen iniciativas para incorporar este código al formulario que el facultativo tiene que rellenar al diagnosticar a un nuevo paciente, pero de momento no está implementada esta opción de forma general, por lo que la identificación en los sistemas de información sanitaria es compleja.

Ante esta situación, cuantos más pacientes estemos registrados en RePER más probable será que se considere nuestra patología en todas las instancias, y que cada día sea más tenida en cuenta en los diferentes sistemas. A día de hoy somos muy pocos los que nos hemos inscrito, 18 casos.

Desde la Asociación os animamos a que os inscribáis en el RePER. Se puede hacer la inscripción vía web (con o sin firma electrónica) o por correo postal. El RePER permite subir a la aplicación información de manera segura y confidencial. Además podemos subir los informes que queramos (se necesita al menos un informe clínico en el que figure el diagnóstico de KBG). Ante cualquier dificultad para registrarse, es posible contactar por las mañanas para obtener ayuda en el teléfono 91 822 25 90, o por correo electrónico: registro.raras@isciii.es

Además, podemos consensuar con los investigadores de RePER la elaboración de cuestionarios sobre aspectos que puedan ser de interés para caracterizar mejor nuestra enfermedad, y con ello

podrían elaborarse informes que pudieran estar disponibles para los facultativos y pueden ser de ayuda y guía, y eso redundaría en un beneficio para los pacientes.

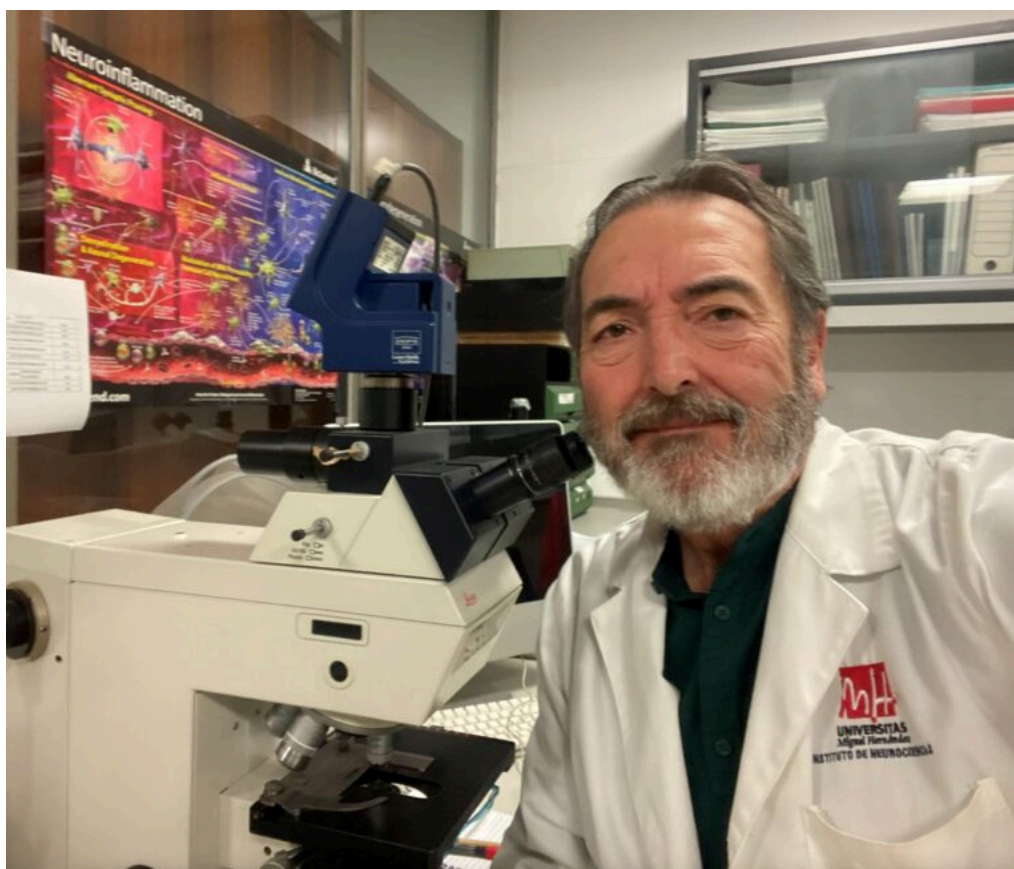
148050

KBG SYNDROME; KBGS

18

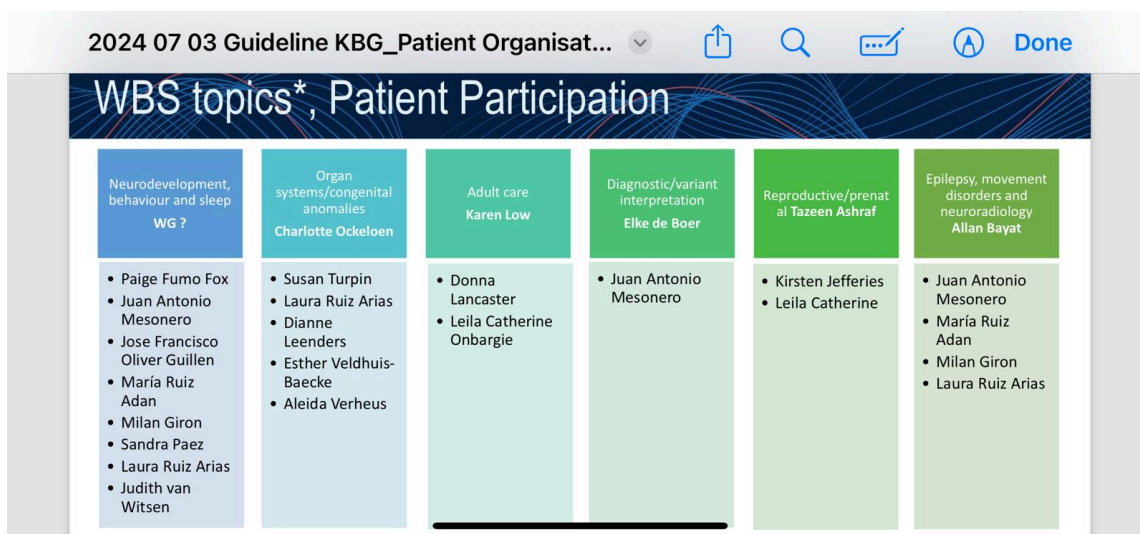
7.2.8. Investigación con dientes de leche y colaboración con el Dr. Salvador Martínez en el Síndrome KBG

En colaboración con el Dr. Salvador Martínez, catedrático de anatomía de la Universidad Miguel Hernández de Elche, hemos estado investigando el [potencial de las células de la pulpa dental de los dientes de leche como fuente de neuronas funcionales](#). Este enfoque innovador permite obtener neuronas de manera no invasiva, facilitando el estudio de enfermedades raras del sistema nervioso, como el Síndrome KBG. Al analizar las células obtenidas de la pulpa dental de pacientes con esta condición, buscamos comprender mejor los mecanismos subyacentes y desarrollar terapias personalizadas que mejoren la calidad de vida de los afectados.



7.2.9. Participación en ERN-ITHACA como ePAG y contribuciones en grupos de trabajo

Como representantes de grupos europeos de defensa de pacientes (ePAG) en la Red Europea de Referencia para Síndromes de Malformación Raras, Discapacidades Intelectuales y Otros Trastornos del Neurodesarrollo (ERN-ITHACA), hemos participado activamente en diversos grupos de trabajo. Nuestra labor se centra en garantizar que la voz de los pacientes sea escuchada en la elaboración de guías clínicas, el desarrollo de registros de datos y la promoción de iniciativas de formación y educación, documentos que reflejan las experiencias y necesidades de las personas con enfermedades raras, con el objetivo de mejorar la atención y los servicios ofrecidos.



8. COLABORACIÓN CON OTRAS ENTIDADES

Durante 2024 se ha colaborado estrechamente con diversas entidades tanto del sector público como privado, entre las que destacan las siguientes:





CEIP CERVANTES



Agradecemos a todas estas entidades su colaboración con nuestra Asociación.

AGRADECIMIENTOS

Nos sentimos muy agradecidos por el éxito de este año 2024. 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.