

MEMORIA DE ACTIVIDADES AÑO 2025



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 2025.....	6
6.1. Eventos.....	6
6.2. Redes sociales y otras actividades de visibilidad.....	22
6.3. Celebración del 11 de junio.....	23
6.4. Colaboración de instituciones públicas.....	24
6.5. El Síndrome KBG en los medios de comunicación.....	25
7. ACTIVIDADES DE INVESTIGACIÓN.....	25
7.1. Comité científico.....	25
7.2. Nuevos hallazgos cardiovasculares en el KBG.....	26
7.3. Apoyo a la investigación del Síndrome KBG.....	26
8. COLABORACIÓN CON OTRAS ENTIDADES.....	37
AGRADECIMIENTOS.....	40



PRÓLOGO

Cerrar este año nos deja una sensación especial: la de saber que ya no caminamos a ciegas. Miramos atrás y vemos un 2025 lleno de nombres propios, de abrazos compartidos y de pequeñas victorias que para nosotros significan el mundo.

No es solo una memoria de actividades; es el reflejo de nuestro día a día. Hemos conseguido que el Síndrome KBG suene con más fuerza, sí, pero lo más importante es que hemos hecho crecer esta familia. Gracias a cada padre, madre, abuelo y amigo que ha puesto su granito de arena, hoy somos una red más fuerte y unida.

Gracias por no rendiros, por vuestra generosidad y por empujar siempre hacia adelante. Juntos estamos logrando que el futuro de nuestros hijos e hijas sea, cada día, un poco mejor.

Gracias por estar ahí. ¡Seguimos!

Junta Directiva, Asociación Síndrome KBG

SÍNDROME KBG, PEQUEÑOS, PERO NO INVISIBLES



1. ¿QUIÉNES SOMOS?

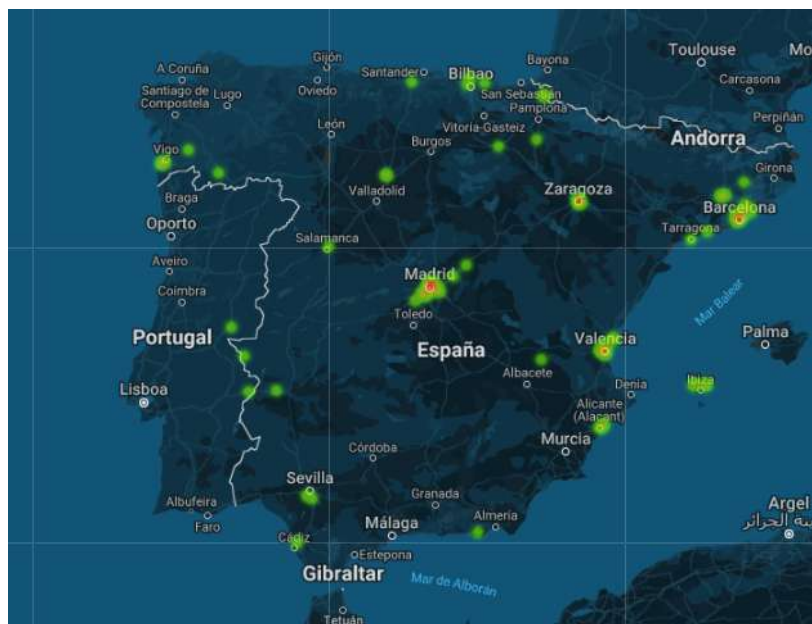
La **Asociación Española Síndrome KBG** es una **asociación sin ánimo de lucro** que se fundó en 2021 por un grupo de familias afectadas con los siguientes fines:

- 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 110 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 2025, tras cuatro años de la constitución de nuestra asociación, acorde a nuestros estatutos, se ha procedido a la renovación de la Junta Directiva mediante votación en asamblea general.

Junta Directiva 2025 – 2029

Cargo	Nombre
Presidente	JOSUÉ FERNÁNDEZ
Vicepresidente	JOSE FRANCISCO OLIVER GUILLÉN
Secretaria	ELIANA HOCK
Tesorero	JORGE MORAL CERVANTES
Vocales	LAURA RUIZ ARIAS
	RUTH MARIA FERNANDEZ RUEDA
	DIANA ESTEVEZ HERMIDA
	MARIBEL MARTÍNEZ CORDON
	JUAN ANTONIO MESONERO ESCUDERO
	LEILA CATHERINE ONBARGI

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

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 2025, desde la Asociación se han dispuesto recursos económicos para la contratación en la Universidad de Murcia de una investigador, 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 postdoctoral	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/kbg con 1 euro por mes
 - [Crowdfunding](#)

6. ACTIVIDADES DE LA ASOCIACIÓN EN 2025

A lo largo de 2025, 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. Campeonato de Taekwondo en Gernika

El 25 de enero de 2025 se celebró en Gernika una competición benéfica de TAEKWONDO en favor de la Asociación Española Síndrome de KBG. Pudimos disfrutar de una buena competición de artes marciales. Los niños KBG tuvieron un encuentro entre las familias, donde pudieron compartir la experiencia de este evento. Desde la Asociación se colocó un stand benéfico, donde se pudo dar visibilidad a la enfermedad. Muchísimas gracias a todos los participantes y en especial a TAE GERNIKA CLUB.



6.1.2. Campeonato mundial de arroz de matanza

El sábado 1 de febrero de 2025 se realizó en Ibiza el campeonato mundial de arroz de matanza. El ayuntamiento de San Antonio y los organizadores eligieron nuestra Asociación para que pongamos

150 huchas en cada puesto. Hemos recaudado 1992€. Seguimos sumando para seguir creciendo y apoyando toda investigación y visibilidad del Síndrome KBG.



6.1.3. FemLlibret, SomCultura en Sagunto

El pasado domingo 23 de febrero se celebró un evento en Sagunto en apoyo a la Asociación Síndrome KBG.

Los porches del Mercado Municipal de Sagunto acogieron una nueva edición de #FemLlibret #SomCultura, un evento solidario donde doce comisiones falleras presentaron sus llibrets.

La jornada, llena de cultura y música en directo, tuvo un marcado carácter benéfico, dando visibilidad a la Asociación Española Síndrome de KBG y a la Asociación Pablito el Guerrero.

Durante el evento, se realizó un original programa de radio dirigido por la periodista Palmira Benajas, en el que las comisiones compartieron anécdotas sobre sus librets.

Además, los asistentes disfrutaron de la tradicional “Mostra de llibrets” y del concierto de Jota Martín. Un encuentro que fusionó la literatura festiva con la solidaridad.



6.1.4. Donación de KREAN S.Coop

El 17 de marzo de 2025 obtuvimos una importante donación de parte de la empresa KREAN S.Coop. Queremos expresar nuestro más profundo agradecimiento a KREAN S.Coop, una

cooperativa líder en ingeniería y arquitectura, por su generosa donación de 4.000€ destinada a la investigación del Síndrome KBG.

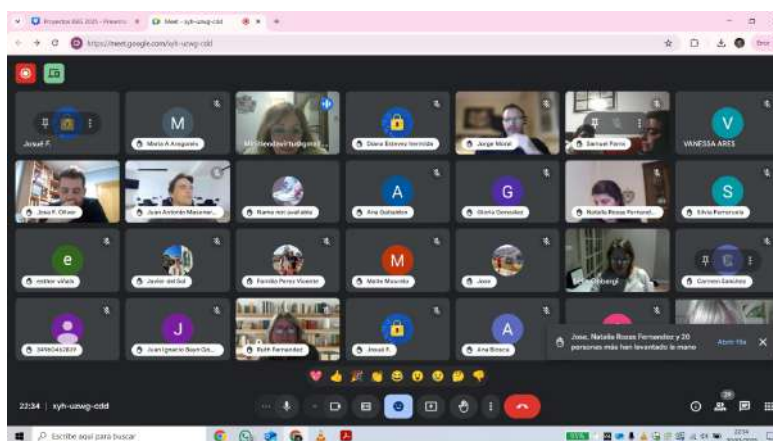
Esta aportación no solo representa un impulso económico, sino también un mensaje de esperanza y solidaridad. Gracias a su apoyo, podremos avanzar en proyectos de investigación que buscan desentrañar los misterios de esta enfermedad y mejorar la calidad de vida de nuestros seres queridos.

Cada gesto cuenta, y el de KREAN S.Coop es un recordatorio de que, juntos, podemos construir un futuro más esperanzador para las familias afectadas por el Síndrome KBG.



6.1.5. Asamblea General de socios

El 30 de marzo de 2025 celebramos nuestra asamblea general de socios donde repasamos las actividades realizadas durante 2024, aprobamos las cuentas y los proyectos de 2025 y elegimos la nueva junta directiva. Fue una ocasión especial para juntarnos y compartir los avances que estamos realizando desde la asociación.



6.1.6. Fallas de Valencia en Sant Antoni de Portmany

El 6 de abril de 2025, vivimos una jornada fallera muy especial en Ibiza, donde la fiesta se unió a la solidaridad. Todo lo recaudado con los hinchables fue destinado a la Asociación Síndrome KBG, y además pudimos montar nuestro stand para seguir dando visibilidad a nuestra causa.

Agradecemos a La Nostra Falla y al ayuntamiento de Sant Antoni de Portmany por esta iniciativa.



6.1.7. 10 maratones, 10 días, 10 causas

Tomi es un personal trainer Ibicenco que lleva años organizando maratones para dar visibilidad a enfermedades raras.

El reto consistió en recorrer 420 km en diez días, cada día una maratón de 42 km será dedicada a una asociación entre las cuales está el Síndrome KBG España.



6.1.8. Encuentro KBG Teatro Amaya Madrid

El pasado 10 de mayo celebramos en Madrid la primera edición de la **Reunión Nacional de Familias KBG**, un encuentro muy especial en el que participaron numerosas familias procedentes de distintos puntos de España, así como profesionales vinculados a la investigación y atención del síndrome KBG.

Durante la jornada tuvimos el privilegio de contar con **dos ponencias de gran valor científico y humano**:

- Por un lado, el equipo del **Dr. Victoriano Mulero**, catedrático de Biología Celular de la Universidad de Murcia, compartió con nosotros los avances de su línea de investigación centrada en el estudio del síndrome KBG a través de modelos animales, subrayando la importancia de la colaboración con las asociaciones de pacientes para avanzar en el conocimiento de enfermedades raras.
- Por otro lado, la **Dra. Berta Almoguera**, genetista de la **Fundación Jiménez Díaz**, ofreció una ponencia clara y cercana sobre las características genéticas del síndrome KBG, su diagnóstico y las implicaciones clínicas, resolviendo dudas de las familias y aportando esperanza desde su experiencia profesional.

Más allá del contenido científico, la jornada fue una oportunidad única para estrechar lazos entre familias, compartir vivencias, y reforzar nuestro compromiso común con la visibilización del síndrome KBG y la mejora de la calidad de vida de las personas afectadas.

Desde la Asociación queremos agradecer profundamente la participación de ponentes, familias y voluntarios que hicieron posible este día inolvidable.



6.1.9. Entrega de subvención por parte de la Fundación Ocean Beach Ibiza

El día 15 de mayo de 2025, la Asociación Española del Síndrome KBG recibió con gran alegría y agradecimiento una importante subvención por parte de la Fundación Ocean Beach Ibiza, que hizo entrega de un cheque por valor de 10.000 euros destinado a apoyar nuestra labor en favor de las personas afectadas por el síndrome KBG y sus familias.

Este generoso donativo representa un impulso fundamental para el desarrollo de nuestros proyectos, entre ellos la financiación de investigaciones biomédicas.

Desde la Asociación queremos expresar nuestro más sincero agradecimiento a la Fundación Ocean Beach Ibiza por su compromiso con las enfermedades raras y por confiar en nuestra misión.

Gestos solidarios como este nos permiten seguir avanzando en la visibilidad del síndrome KBG y en la construcción de una red de apoyo más fuerte y cohesionada para quienes conviven con esta condición.



6.1.10. Participación en la "Festa de la Xicalla" – Sagunto, 25 de mayo de 2025

El pasado 25 de mayo, la Asociación Síndrome KBG participó en la "Festa de la Xicalla", un evento organizado por la Federación Junta Central Fallera de Sagunto (FJFS) en el centro comercial Vidanova Parc.

Durante toda la jornada, desde las 11:00 h, se celebraron numerosas actividades dirigidas al público infantil y familiar, como la popular disco TikTok, la globotà, actividades con bomberos y policía local, y una exposición de vehículos de los cuerpos y fuerzas de seguridad del Estado.

La Asociación estuvo presente con un stand informativo donde se difundió nuestra labor, se repartió material de sensibilización y se dio visibilidad al síndrome KBG entre los asistentes. La jornada destacó por su ambiente festivo y solidario, y fue especialmente emotivo el gesto de Hugo, uno de nuestros niños KBG, quien entregó pulseras de la Asociación a la Fallera Mayor Infantil de Sagunto y a su corte de honor, gesto que fue recibido con mucho cariño y visibilizó de forma simbólica nuestra causa.

Eventos como este no solo nos permiten acercar el síndrome KBG a nuevas personas, sino también fortalecer la presencia de la Asociación en el tejido social y cultural de diferentes territorios. Agradecemos profundamente a la organización del evento por brindarnos este espacio, así como a todas las familias y colaboradores que nos acompañaron.



6.1.11. Donación CEIP Las Mercedes

Durante el mes de mayo, recibimos con gran emoción una donación de 400 € procedente del colegio público Las Mercedes, ubicado en **San Cristóbal de La Laguna (Tenerife)**, en el marco de su tradicional carrera solidaria por el Día de la Familia. Este centro educativo, de carácter rural, pequeño y familiar, eligió a nuestra asociación como una de las entidades beneficiarias de lo recaudado. Más allá del apoyo económico, destacamos la implicación y

sensibilidad del equipo docente y directivo hacia uno de sus alumnos diagnosticado con el síndrome KBG. Este gesto solidario refleja el valor transformador de la comunidad educativa en la inclusión y el apoyo a las familias afectadas por enfermedades raras.

6.1.12. Baile benéfico en Montealegre del Castillo (Albacete) bailó

El 13 de junio de 2025, la Universidad Popular de Montealegre del Castillo (Albacete) celebró su tradicional gala benéfica anual, una cita que volvió a reunir a la comunidad en torno al arte y la solidaridad a través de diversas actuaciones de baile.

Gracias a la asistencia y generosidad del público, se recaudaron 300€ destinados a la Asociación Española del Síndrome KBG, y una parte de los fondos se orientó también al apoyo de otro menor de la localidad con una enfermedad rara. Esta actividad contribuyó a dar visibilidad al síndrome KBG y a reforzar el compromiso social del municipio.



6.1.13. Batera Gará

El 15 de junio de 2025 se celebró en Gernika-Lumo (Bizkaia) la jornada solidaria Batera Gara 2025, bajo el lema “¡Estamos juntos!”, en favor del síndrome KBG. La iniciativa convirtió la localidad en un punto de encuentro para familias, deportistas, voluntariado y población general comprometida con las enfermedades raras.



Durante toda la jornada se desarrolló un completo programa de actividades deportivas, lúdicas y familiares en el entorno del parque Pasileku de Gernika. Entre otras propuestas, se organizaron circuitos y pruebas deportivas populares, animación infantil, actuaciones y momentos de encuentro entre familias y participantes. El evento contó con la participación de entidades colaboradoras locales y grupos de voluntariado que contribuyeron a la logística, difusión y dinamización de las actividades.



“Batera Gara 2025” reunió a numerosos vecinos y vecinas de Gernika-Lumo y de otras localidades cercanas, así como a familias vinculadas a la Asociación Española Síndrome KBG. La difusión a través de redes sociales y medios locales permitió amplificar el mensaje de unidad, visibilidad y esperanza bajo los lemas “Batera Gara” y “Estamos Juntos”.

En este evento se recaudaron 28.234,28 € que han sido íntegramente destinados a la investigación del Síndrome KBG que está llevando a cabo la Universidad de Murcia.

Agradecemos también a la empresa EKIN, S. COOP que contribuyó con una donación de 2.000 €.

6.1.14. Carrera Solidaria Don José Lluch

El pasado 18 de junio, la Carrera Solidaria Don José Lluch fue mucho más que una prueba deportiva: se convirtió en una auténtica fiesta de solidaridad y esperanza, en la que alumnado, familias, profesorado y personas voluntarias se volcaron para apoyar a la Asociación Española del Síndrome KBG, participando en diferentes recorridos y actividades en un ambiente de convivencia y compromiso social; gracias a cada una de las personas que corrieron, animaron o colaboraron, se recaudaron 2.346,98 € que se destinarán íntegramente a apoyar a los proyectos de investigación de la asociación, reforzando al mismo tiempo la visibilidad del síndrome KBG y los valores de empatía e inclusión dentro de la comunidad educativa y del entorno local.



6.1.15. Feria de las Naciones - CEIP Gerardo Diego (Santander)

El 26 de junio, el CEIP Gerardo Diego (Santander) celebró su tradicional Feria de las Naciones, un evento comunitario que reunió a alumnado, familias y profesorado en una jornada de convivencia intercultural y solidaridad.

En el marco de la feria, el mercadillo escolar recaudó 300 € destinados a la Asociación Española del Síndrome KBG, contribuyendo a dar visibilidad al síndrome KBG y a apoyar la labor de la entidad en favor de las familias y la investigación en enfermedades raras. La alta implicación de la comunidad educativa puso de relieve el valor de la empatía y la generosidad desde edades tempranas.



6.1.16. IX Travesía a Nado “Platja Port de Sagunt”

El 20/07/2025 se celebró la IX Travesía a Nado “Platja Port de Sagunt”, organizada por el Club de Natación Máster Morvedre en la playa de Puerto de Sagunto.

La actividad se desarrolló con un marcado componente solidario, destinando un donativo solidario a la Asociación Española del Síndrome KBG para apoyar acciones de visibilización y acompañamiento a las familias.

En esta edición, el impulso de la iniciativa se centró en Hugo (12 años, vecino de Puerto de Sagunto y diagnosticado de síndrome KBG), que además participó en la travesía, convirtiéndose en un ejemplo de inclusión y superación para las personas asistentes.



6.1.17. Puesto solidario en Villaviciosa de Odón

En septiembre, durante la tradicional paella popular de Villaviciosa de Odón, la asociación contó con un puesto solidario impulsado por uno de nuestros niños con síndrome de KBG, y su familia. Gracias a su implicación, se difundió información sobre el síndrome KBG entre los asistentes, se ofreció merchandising de la asociación y se recogieron donativos destinados a apoyar nuestra labor con las familias. La participación activa de esta familia y la cálida respuesta del pueblo de Villaviciosa de Odón convirtieron la jornada en una valiosa oportunidad de sensibilización, visibilidad y captación de fondos, reforzando el papel fundamental que tienen las propias familias como motor de la asociación.



6.1.18. Carrera Solidaria en Alemania a Favor de la Investigación del Síndrome KBG

En Alemania se celebró un evento solidario de running impulsado por la comunidad de corredores y la “Aloha Crew”, en el que diferentes personas y marcas colaboraron para apoyar la causa del síndrome KBG, agradeciendo públicamente a todos los equipos y patrocinadores implicados. La cantidad recaudada en esta acción benéfica se destinó a la Asociación Española del Síndrome KBG, concretamente para impulsar proyectos de investigación sobre el síndrome y, con ello, contribuir a mejorar el conocimiento científico y las perspectivas de futuro de las personas afectadas y sus familias.



Además, también desde alemania, agradecemos a la empresa EW NUTRITION la donación realizada durante este año 2025 de 3.000€ para la investigación del Síndrome KBG.

6.1.19. Desfile benéfico en Tacoronte



En diciembre tuvo lugar en el Mercado Municipal de Tacoronte el desfile benéfico organizado por Vinoteca Cepa 77, una velada en la que moda, música y solidaridad se unieron para apoyar a la Asociación Española del Síndrome KBG.

El evento, celebrado el viernes 12, contó con la participación desinteresada de la diseñadora Bea Acosta, el músico Eusebio Sánchez Marichal, el fotógrafo Domingo Pérez González y el presentador Iván Garosa, así como con la colaboración de numerosos asistentes que llenaron el espacio de emoción y empatía. La iniciativa surgió de una relación cercana con una familia amiga de la asociación, lo que aportó un fuerte componente emocional y de sensibilización. Gracias a las aportaciones solidarias y a la implicación de todas las

personas participantes, el desfile permitió recaudar fondos para continuar apoyando a las familias y seguir dando visibilidad a esta enfermedad.

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 2025:

Visitas a la web: Nuestra web kbgsindrome.org ha tenido unas 8.000 visitas durante este año. (un 15% más que el año pasado)

Seguidores en redes sociales:

1077 seguidores en Facebook.

<https://m.facebook.com/p/KBG-Espa%C3%B1a-100070716900604/>

2020 seguidores en Instagram. https://www.instagram.com/sindrome_kbg

173 seguidores en X <https://x.com/KbgEspana>

Además, seguimos publicando en nuestra cuenta de TikTok y en LinkedIn.

Visualizaciones en Youtube: 11457 nuevas visualizaciones.

<https://www.youtube.com/@asociacionespanolasindrome1602/videos>

Contactos atendidos: Se han atendido 44 solicitudes de información por parte de familias afectadas, de las cuales 12 han pasado a formar parte de la asociación durante 2024. La mayoría de las familias que han contactado son españolas. También dos Colombia, una de Puerto Rico, una de Perú, una de Chile, una de Venezuela, dos de México y una de Inglaterra.

6.2.1. El Síndrome KBG en los cines

Durante este año hemos realizado un vídeo de sensibilización sobre el síndrome KBG, con una duración aproximada de un minuto, en el que se explica de forma sencilla qué es el síndrome y se invita a colaborar con la Asociación Española del Síndrome KBG. Este vídeo se ha proyectado en cines de Vitoria y en otras salas antes del inicio de las películas, convirtiéndose en una potente herramienta de difusión para llegar a un público amplio y diverso, aumentando la visibilidad de la enfermedad y fomentando el apoyo a las familias y a los proyectos de la asociación.



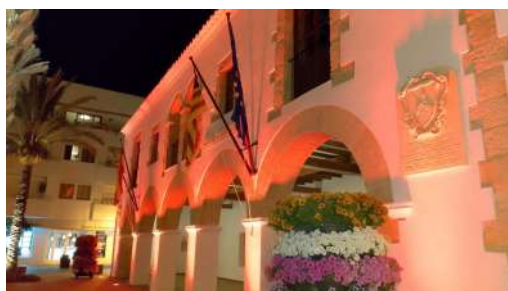
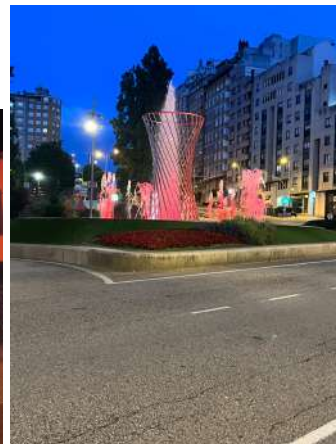
6.3. Celebración del 11 de junio

Como cada año, hemos aprovechado el día internacional del Síndrome KBG para impulsar la visibilidad del síndrome, y lo hemos hecho mediante el evento Batera Gará 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 en el que hemos cantado nuestra nueva canción “Pequeños gigantes”, compuesta con inteligencia artificial especialmente para nuestra asociación.



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 2025.



6.5. El Síndrome 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.



7. ACTIVIDADES DE INVESTIGACIÓN

7.1. Comité científico

La reunión con nuestro comité tuvo lugar el 10 de diciembre de 2025. 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.

7.2. Nuevos hallazgos cardiovasculares en el KBG

Durante la reunión del Comité Científico del año 2024, 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 cardíacos. Como principal novedad, se han encontrado casos de dilatación aórtica en personas con Síndrome KBG. Se acordó en su momento que el comité redactara una nota que podremos difundir desde la asociación para que los pacientes puedan mostrar a sus médicos a modo de orientación profesional ya que se considera importante controlar posibles dilataciones aórticas lo antes posible.

Durante este 2025, el Comité ha trabajado en la elaboración de dicha nota que ya está publicada (se ha incorporado como información adicional en nuestra página web y se ha distribuido a todos los socios). La nota sobre

“Si bien el síndrome de KBG se caracteriza principalmente por la presencia de rasgos dismórficos, baja estatura, anomalías esqueléticas, retraso psicomotor y anomalías conductuales, es esencial estar alerta ante posibles problemas cardiovasculares, que parecen ser más frecuentes que lo informado previamente en estudios clínicos.

La dilatación de la raíz aórtica es una afección cardiovascular poco común en este síndrome y plantea interrogantes sobre su etiopatogenia aún no explicada. Debido a la morbilidad asociada a su potencial naturaleza progresiva, creemos que es importante realizar evaluaciones ecocardiográficas seriadas y no solo al diagnóstico de la enfermedad. Por este motivo es necesaria la participación de un cardiólogo pediatra en la evaluación multidisciplinaria de estos pacientes.

Para garantizar una transición sin problemas de la atención cardiológica pediátrica a la del adulto, es fundamental utilizar la metodología de medición correcta según la edad del paciente. De esta forma se pueden evitar errores en la evaluación de la progresión de la enfermedad que podrían generar pruebas de imagen adicionales innecesarias y/o modificar el momento de posibles intervenciones.

Un plan de seguimiento y tratamiento regular y multidisciplinario es primordial para mejorar la calidad de vida y los resultados de los pacientes con síndrome de KBG.”

7.3. Apoyo a la investigación del Síndrome KBG

En 2025 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.

7.3.1. Análisis de variantes y reposicionamiento de fármacos para el tratamiento del síndrome de KBG



Este proyecto, llevado a cabo por el Departamento de Biología Celular e Histología de la Universidad de Murcia, liderado por el Prof. Victoriano Mulero, ha sido financiado durante 2025 con 30.000€ de fondos propios de nuestra asociación.

El proyecto persigue, por un lado, estudiar el origen y funcionamiento molecular del Síndrome y, por otro lado, 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.

A continuación detallamos un resumen ejecutivo de este proyecto de investigación, actualizado en 2025:

El síndrome KBG está causado por cambios en el gen *ANKRD11*, un gen muy importante para el desarrollo del esqueleto, el crecimiento, el aprendizaje y el funcionamiento del sistema nervioso.

Aunque todos los pacientes comparten el mismo gen afectado, los síntomas pueden variar mucho entre personas. Por eso es importante entender qué rutas biológicas están alteradas y cómo pueden ayudarnos a avanzar hacia mejores tratamientos.

Los estudios más recientes, incluyendo modelos avanzados con pez cebra, análisis en pacientes y trabajos internacionales, señalan tres rutas biológicas clave que parecen influir en la evolución del síndrome KBG.

1. La vía Wnt: la “ruta maestra” del desarrollo

La vía Wnt es uno de los sistemas más importantes del cuerpo para el crecimiento y la formación de huesos, cara, cráneo y cerebro.

En el síndrome KBG:

- El gen ANKRD11 regula esta vía.
- Cuando ANKRD11 no funciona bien, las células que deberían formar hueso y estructuras corporales no se desarrollan correctamente.
- Esto puede explicar características como:
 - Rasgos faciales típicos,
 - baja estatura,
 - escoliosis u otros problemas esqueléticos,
 - y posibles dificultades en el neurodesarrollo.

¿Qué significa para las familias?

Wnt es una vía central y nos ayuda a entender mejor por qué aparecen muchos de los rasgos del síndrome. A largo plazo, estudiar esta vía permitirá identificar tratamientos que mejoren el desarrollo óseo y tisular.

2. Caspasa-6 y RIPK1: reguladores de inflamación y desarrollo de tejidos

Aunque el nombre suena complejo, estas proteínas (caspasa-6 y RIPK1) funcionan como interruptores celulares que regulan procesos de: inflamación, reparación de tejidos, crecimiento celular, y, en algunos casos, muerte celular.

En los modelos experimentales del síndrome KBG:

- Se ha visto que la actividad de estas proteínas está alterada.
- Al bloquear caspasa-6 o RIPK1 con medicamentos experimentales, mejoran los defectos en el desarrollo de tejidos, especialmente en estructuras equivalentes a huesos y cartílagos.

¿Qué significa para las familias?

No son tratamientos listos para uso clínico, pero indican que parte de los problemas del síndrome pueden implicar inflamación o fallos en señales que regulan cómo crecen y se organizan las células.

Esto abre líneas de investigación para el futuro.

3. SERPINA7 y las hormonas tiroideas: un modulador importante del desarrollo

El gen SERPINA7 produce una proteína llamada TBG, que transporta las hormonas tiroideas (T3 y T4). Estas hormonas son esenciales para el crecimiento, el desarrollo neurológico y la formación de hueso.

En el modelo de pez cebra:

- El exceso de hormona tiroidea empeora algunas alteraciones del desarrollo.
- La reducción del transporte de hormona mejora parte del fenotipo.
- Esto sugiere que el equilibrio tiroideo influye en la severidad de algunos rasgos del síndrome.

¿Qué significa para las familias?

No implica que todos los pacientes tengan problemas tiroideos, pero sí que conviene revisar las hormonas tiroideas con cierta periodicidad, especialmente en etapas de crecimiento rápido.

Cambios en este eje podrían influir en el desarrollo y síntomas.

¿Qué implican estos hallazgos para el futuro del síndrome KBG?

1. Mejor comprensión del síndrome: Estas rutas (Wnt, Caspasa-6/RIPK1 y SERPINA7/tiroides) explican por qué el síndrome afecta al crecimiento, al esqueleto y al neurodesarrollo.
2. Nuevas posibilidades terapéuticas: Aunque aún no existen tratamientos específicos para KBG, estos descubrimientos señalan posibles dianas para futuros medicamentos.
3. Seguimiento clínico más personalizado: Con esta información, médicos y familias pueden orientar mejor:
 - revisiones de crecimiento,
 - estudios tiroideos,
 - evaluación del esqueleto,
 - apoyo al aprendizaje y comportamiento.

4. Esperanza fundamentada:

El modelo de pez cebra, la colaboración internacional y el creciente número de estudios científicos están acelerando el conocimiento del síndrome KBG.

Nunca antes se había comprendido tanto la biología del síndrome como ahora, y los datos actuales abren caminos muy prometedores.

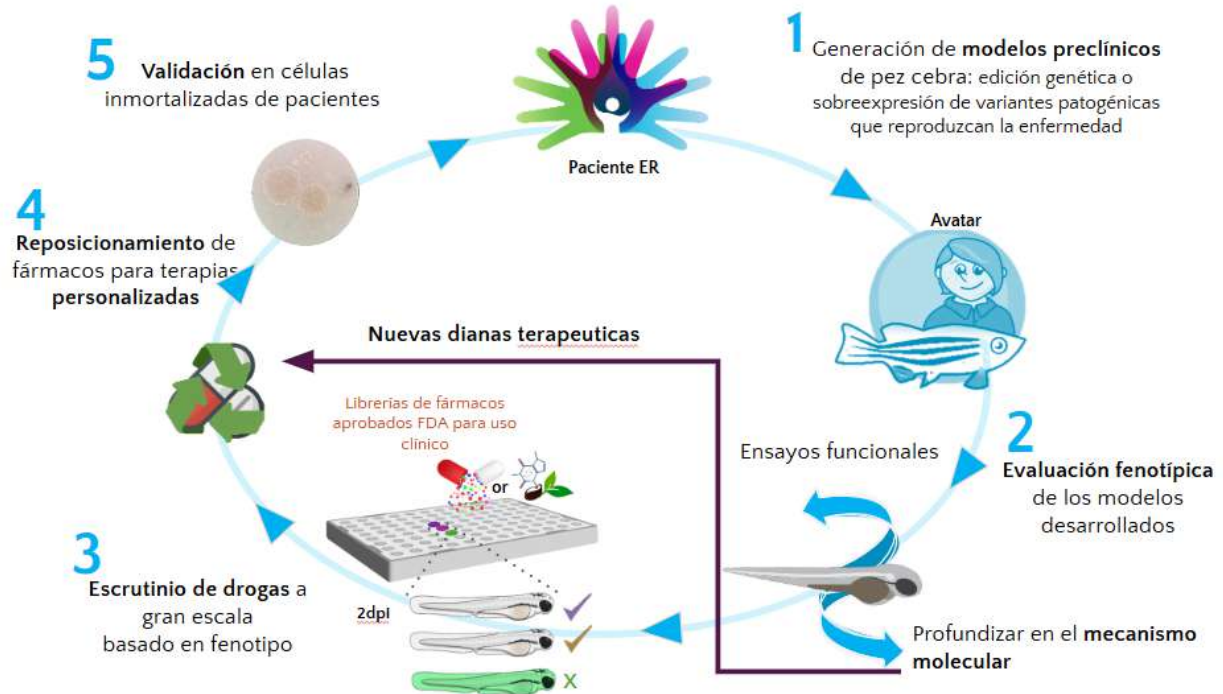
Mensajes clave para familias

El síndrome KBG se debe a un gen (ANKRD11) que actúa como director de orquesta del desarrollo.

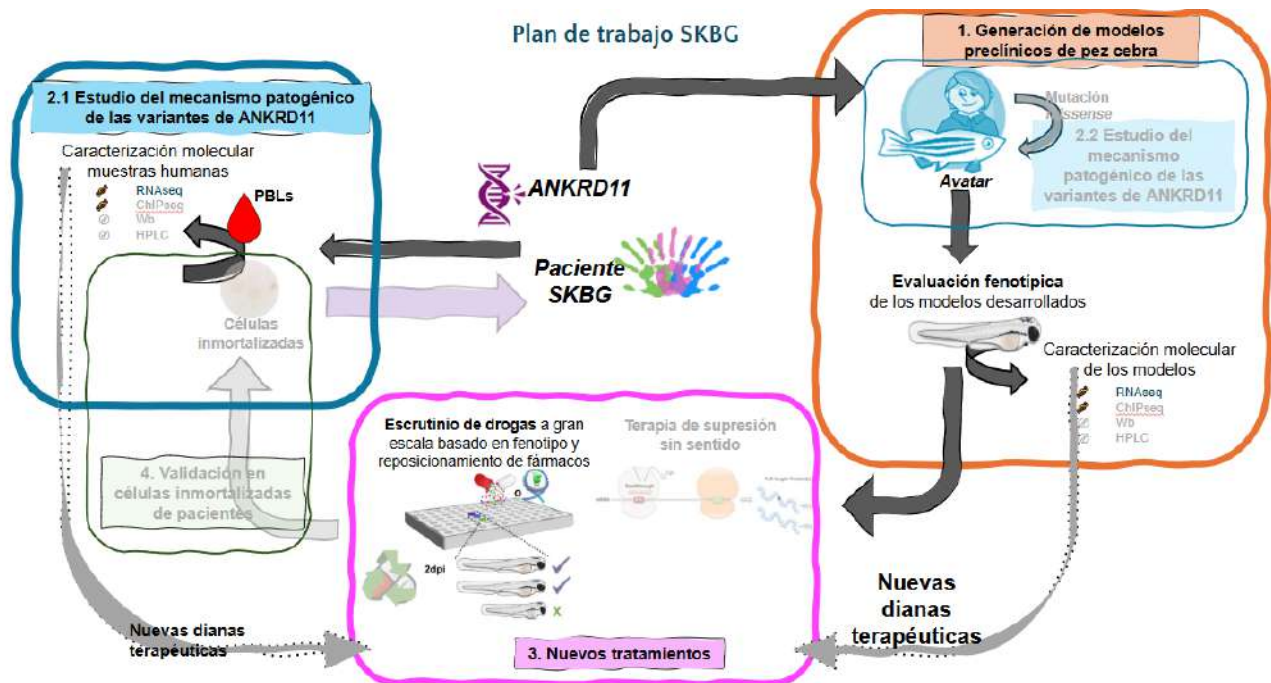
Tres rutas parecen especialmente importantes:

- Wnt, caspasa-6/RIPK1 y SERPINA7/tiroides.
- Comprender estas rutas ayuda a explicar los síntomas y a orientar nuevas líneas de tratamiento.
- La investigación está avanzando rápido y con resultados muy esperanzadores.

Plan de trabajo general



Plan de trabajo SKBG



Plan de trabajo del presente proyecto y relaciones entre ellos.

Por último, destacamos que, asociado a este proyecto de investigación, el 14 de noviembre de 2025 tuvo lugar la defensa de la tesis doctoral de la tesis: "Modelado de la disfunción de Ankrd11"

en pez cebra para dilucidar los mecanismos moleculares de la patogénesis esquelética en el síndrome de KBG” por parte de Haleh Nikzamir.



INSTITUTO MURCIANO DE INVESTIGACIÓN BIOSANITARIA
Rosalía Parrilla



UNIVERSIDAD DE MURCIA

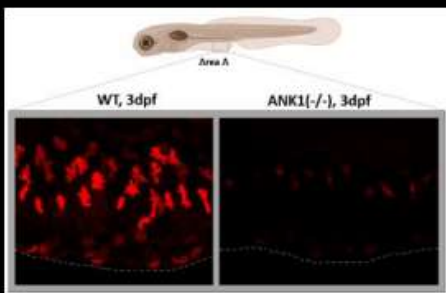




CENTRO DE INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA EN RED
En colaboración con:

DEFENSA DE TESIS DOCTORAL

Modelado de la disfunción de Ankrd11 en pez cebra para dilucidar los mecanismos moleculares de la patogénesis esquelética en el síndrome de KBG





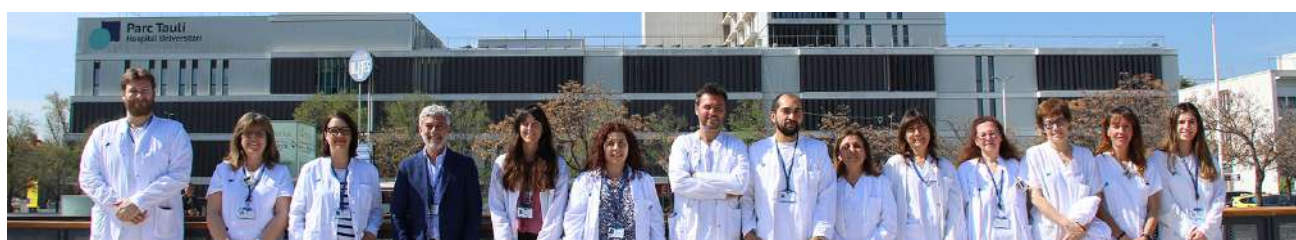
Autora: Haleh Nikzamir

Fecha: Viernes, 14 de noviembre de 2025
Hora: 11:00 h

Lugar: Sala de Grados, Facultad de Veterinaria, Universidad de Murcia



7.3.2. Proyecto Caracterización Psicopatológica y Cognitiva del Síndrome KBG



En Noviembre de 2024, 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 positiva de esta convocatoria se ha hecho pública en julio de 2025.
<https://www.enfermedades-raras.org/actualidad/noticias/fundacion-feder-financia-23-proyectos-de-investigacion-en-enfermedades-raras-gracias-su-ix-convocatoria-de-ayudas>

La financiación proveniente de la IX Convocatoria de Ayudas de la Fundación FEDER hará posible iniciar esta investigación tan importante para nuestra Asociación.

¡Gracias a todos los que lo hacen posible!

7.3.3. Estudio sobre variabilidad en el síndrome KBG en cuanto a la presentación clínica y la gravedad de las manifestaciones

La Dra. Berta Almoguera (Genética Clínica del Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz) lidera un proyecto financiado por el ISCIII y la Fundación Mutua Madrileña para investigar sobre la sobre variabilidad en el síndrome KBG en cuanto a la presentación clínica y la gravedad de las manifestaciones.



La investigación parte de que el síndrome KBG es un trastorno del neurodesarrollo muy variable, causado por variantes con pérdida de función o por grandes deleciones en ANKRD11, y busca aclarar mejor su presentación clínica y su correlación genotipo-fenotipo.

Para ello, los autores evaluaron 67 pacientes con un cuestionario fenotípico específico y combinaron esos datos con casos previos de la literatura hasta reunir 340 pacientes con los siguientes hallazgos principales:

- Los rasgos más frecuentes fueron retraso del neurodesarrollo, macrodoncia, cara triangular y rasgos faciales característicos en orejas, nariz y cejas.
- Además, el 82,8% de los pacientes tenía al menos una comorbilidad importante, entre ellas pérdida auditiva u otitis media, problemas visuales, criptorquidia, cardiopatía, dificultades de alimentación o convulsiones.

Con respecto a la correlación genotipo-fenotipo el trabajo aporta evidencia de que algunos rasgos cambian según el tipo de alteración genética en ANKRD11. Encontraron, por ejemplo, una puntuación fenotípica mayor en pacientes con variantes de secuencia que en aquellos con CNV, una mayor frecuencia de cara triangular en variantes de secuencia frente a CNV (71,1% vs 42,5%), más talla baja en variantes localizadas en el exón 9 (62,5% vs 27,8%), y menor prevalencia de discapacidad intelectual/TDAH/TEA en la variante c.1903_1907del frente a otras variantes (70,4% vs 89,4%).

Este estudio es la mayor serie clínica nueva de pacientes con síndrome KBG reportada hasta ese momento y sirve para proponer criterios diagnósticos clínicos actualizados.

También es útil porque ayuda a los clínicos a anticipar manifestaciones asociadas según el tipo de alteración genética y a vigilar comorbilidades frecuentes desde etapas tempranas.

2023 Jul;60(7):644-654. doi: 10.1136/jmg-2022-108632. Epub 2022 Nov 29.

 Fundación Jiménez Díaz
Unidad de Genética

Genotype-phenotype correlations

Original research

Clinical description, molecular delineation and genotype-phenotype correlation in 340 patients with KBG syndrome: addition of 67 new patients

Elena Martínez-Cayuelas ¹, Fiona Blanco-Kelly,^{2,3} Fermina Lopez-Grondona,² Saoud Tahsin Swafiri ^{2,3}, Rosario Lopez-Rodriguez,^{2,4} Rebeca Losada-Del Pozo,¹ Ignacio Mahillo-Fernandez,⁵ Beatriz Moreno,¹ Maria Rodrigo-Moreno,¹ Didac Casas-Alba,⁶ Aitor Lopez-Gonzalez,⁶ Sixto García-Miñaur,^{3,7} Maria Ángeles Mori,^{3,7} Marta Pacio-Minguez,⁷ Emi Rikeros-Orozco,⁷ Fernando Santos-Simarro,^{3,7} Jaime Cruz-Rojo,^{8,9} Juan Francisco Quesada-Espinosa,^{8,10} Maria Teresa Sanchez-Calvin,^{8,10} Jaime Sanchez-del Pozo,^{8,9} Raquel Bernado Fonz,¹¹ Maria Isidoro-Garcia,¹² Irene Ruiz-Ayucar,¹³ Maria Isabel Alvarez-Mora,¹⁴ Raquel Blanco-Lago,¹⁵ Begoña De Azua,¹⁶ Jesus Eiris,¹⁷ Juan Jose Garcia-Peñas,¹⁸ Belen Gil-Fournier,¹⁹ Carmen Gomez-Lado,¹⁷ Nadia Irazabal,²⁰ Vanessa Lopez-Gonzalez,²¹ Irene Madrigal,^{3,14} Ignacio Malaga,¹⁵ Beatriz Martinez-Menendez,²² Soraya Ramiro-Leon,¹⁹ Maria Garcia-Hoyos,²³ Pablo Prieto-Matos,¹³ Javier Lopez-Pison,²⁴ Sergio Aguilera-Albesa,¹¹ Sara Alvarez,²³ Alberto Fernández-Jaén ²⁵, Isabel Llano-Rivas,²⁶ Blanca Gener-Querol,²⁶ Carmen Ayuso ^{2,3}, Ana Arteché-Lopez,^{8,10} Maria Palomares-Bralo,^{3,7} Anna Cueto-González,²⁷ Irene Valenzuela,²⁷ Antonio Martinez-Monseny ⁶, Isabel Lorda-Sanchez,^{2,3} Berta Almoguera ^{2,3}

7.3.4. Colaboración con la Dra. Karlijn Vermeulen-Kalk

La Dra. Vermeulen-Kalk ha iniciado una línea de investigación centrada en el impacto de los tratamientos psiquiátricos en pacientes con KBG. La Asociación mantiene contacto con su equipo para apoyar y seguir sus avances.

La investigación de la Dra. Karlijn Vermeulen-Kalk en 2025 ha marcado un hito al desplazar el foco del síndrome de KBG desde solo la infancia hacia la etapa adulta, destacando su estudio pionero sobre la experiencia de vida en 91 adultos que revela una persistencia de comorbilidades psiquiátricas y desafíos en la autonomía personal. Sus hallazgos consolidan la comprensión del perfil neuropsicológico del trastorno, caracterizado por deficiencias específicas en la atención sostenida y la flexibilidad cognitiva vinculadas a variantes en el gen ANKRD11, diferenciándolo de otros trastornos del desarrollo. Gracias a su labor, se ha pasado de un enfoque puramente pediátrico a un modelo de manejo integral para toda la vida, subrayando la importancia de la macrodoncia como indicador clínico clave y optimizando las intervenciones para problemas ejecutivos y de conducta que persisten más allá de la infancia.

En 2025 la Dra. Vermeulen-Kalk ha iniciado una línea de investigación centrada en el impacto de los tratamientos psiquiátricos en pacientes con KBG. La Asociación mantiene contacto con su equipo para apoyar y seguir sus avances.

7.3.5. Congreso Internacional: Scientific Meeting on KBG Syndrome

La Asociación participó activamente en este congreso virtual en marzo de 2025, asistiendo miembros de la Junta Directiva y del Comité Científico. El equipo del Dr. Mulero presentó sus avances más recientes.

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

Durante 2025 se ha mantenido activa la colaboración con el Dr. Salvador Martínez, catedrático de Anatomía y Embriología Humana de la Universidad Miguel Hernández de Elche, en el proyecto de obtención de neuronas funcionales a partir de células de la pulpa dental de dientes de leche.

Este proyecto representa una línea de investigación traslacional de alto interés, ya que permite:

- Obtener material celular de forma no invasiva
- Generar modelos neuronales específicos de paciente
- Estudiar mecanismos fisiopatológicos del síndrome KBG a nivel celular
- Explorar potenciales estrategias terapéuticas personalizadas

Dado que se han incorporado nuevas familias a la asociación, se considera oportuno reforzar la comunicación interna sobre esta línea de investigación, explicando criterios de participación, procedimiento de recogida y objetivos científicos.



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

La Asociación continúa su participación en la Red Europea de Referencia ERN-ITHACA como representante ePAG, contribuyendo de forma activa en:

- Grupos de trabajo clínicos
- Desarrollo de guías y recomendaciones
- Intercambio de datos y buenas prácticas
- Defensa de los intereses de pacientes y familias a nivel europeo

La integración en ERN-ITHACA refuerza la dimensión internacional de la asociación y consolida la interlocución con centros clínicos de referencia en Europa.

7.3.8. Congreso Internacional Europeo de Consenso 2026

Como novedad estratégica, se ha iniciado la preparación del Congreso Internacional Europeo de Consenso sobre Síndrome KBG, que se celebrará en octubre de 2026 en Europa.

Este encuentro reunirá a:

- Investigadores internacionales
- Clínicos expertos

- Asociaciones de pacientes
- Representantes de redes europeas

El objetivo será avanzar hacia criterios clínicos armonizados, mejorar la caracterización del fenotipo y establecer prioridades de investigación consensuadas a nivel internacional.

La asociación participará activamente tanto en la organización como en la representación de las familias.



Uniendo a la comunidad global del síndrome KBG

Reunión de consenso sobre las directrices de la KBGS para el síndrome de KBG y Día de la Familia con el síndrome de KBG Día familiar del síndrome de KBG

En colaboración con organizaciones de KBG de todo el mundo y ERN ITHACA, nos complace anunciar la **Reunión de Consenso de las Directrices de KBGS para el síndrome de KBG**. Esta reunión reúne a médicos, investigadores y representantes de pacientes para acordar la mejor atención posible para las personas con síndrome de KBG. Al compartir conocimientos científicos y experiencias reales, el grupo elabora recomendaciones prácticas para mejorar el diagnóstico, el tratamiento y el apoyo a largo plazo.

Se invita cordialmente a las familias a participar en **un Día Familiar de KBG** durante el fin de semana, un momento especial para conectarse entre sí, fortalecer los lazos comunitarios y relacionarse con investigadores y médicos.



Detalles

2-4 de octubre de 2026

Europa

7.3.9. Recopilación de datos sobre Artritis Idiopática Juvenil (JIA)

Durante 2025 se ha iniciado una colaboración con la Dra. Karen Low y un equipo de reumatología del Reino Unido para la recopilación sistemática de datos sobre Artritis Idiopática Juvenil en pacientes con síndrome KBG.

El objetivo es:

- Determinar la posible asociación entre KBG y JIA
- Analizar prevalencia y características clínicas
- Generar evidencia robusta que pueda derivar en publicaciones científicas

Esta línea surge tras la identificación de varios casos y responde a la necesidad de documentar posibles comorbilidades inflamatorias o autoinmunes en el síndrome.

La asociación colaborará en la difusión y, en su caso, en el reclutamiento de pacientes.

7.3.10. Ciclo de charlas científico clínicas iniciado en noviembre de 2025

En noviembre de 2025, la Asociación puso en marcha un ciclo de charlas científico-clínicas orientado a familias y profesionales, con el objetivo de:

- Mejorar el conocimiento práctico sobre el síndrome KBG y sus comorbilidades
- Facilitar el acceso a información médica actualizada y comprensible
- Favorecer el intercambio entre especialistas, familias y asociación
- Impulsar líneas de trabajo y necesidades de investigación desde la realidad clínica

Este ciclo se plantea como una herramienta estable de formación y acompañamiento, y como un canal para reforzar la colaboración con el comité científico y con grupos clínicos e investigadores, contribuyendo a la generación de preguntas relevantes, la identificación de áreas prioritarias y la difusión ordenada de iniciativas en curso.

8. COLABORACIÓN CON OTRAS ENTIDADES

8.1.1. VII Programa Impulso

La Federación Española de Enfermedades Raras, gracias al apoyo de Fundación Mutua Madrileña, resolvió la VII Convocatoria del Programa Impulso otorgando una ayuda a la Asociación Española del Síndrome de KBG. Esta convocatoria está dirigida a entidades miembro de FEDER que atienden a personas con enfermedades raras o en situación de ausencia de diagnóstico.

El proyecto aprobado se denomina “Impulso para el Desarrollo y la Autonomía en Niños con Síndrome KBG”. Su finalidad es facilitar el acceso a productos de apoyo, terapias y servicios de rehabilitación que favorezcan el desarrollo, la autonomía personal y la calidad de vida de los menores afectados.

La ayuda concedida asciende a 2.765,62 € íntegramente que se han destinado a la financiación de terapias para socios con Síndrome KBG.

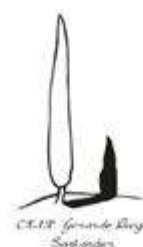
8.1.2. Otras colaboraciones

Durante 2025 se ha colaborado estrechamente con diversas entidades tanto del sector público como privado, entre las que destacan las siguientes:





FUNDACIÓN
MUTUA MADRILEÑA





Agradecemos a todas las entidades su colaboración con nuestra Asociación.

AGRADECIMIENTOS

Nos sentimos muy agradecidos por el éxito de este año 2025. 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.