

MEMORIA DE ACTIVIDADES

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DEL SÍNDROME DE WOLF-HIRSCHHORN

2020



ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DEL SÍNDROME DE WOLF-HIRSCHHORN

**Asociación Española del Síndrome de
Wolf-Hirschhorn**
Calle Caliza 24, 2ªA – 28032 (Madrid)
Correo-e: secretaria@wolfhirschhorn.com
Teléfono: 636 869 361

La Asociación Española del Síndrome de Wolf-Hirschhorn es una entidad sin ánimo de lucro, de ámbito estatal, pionera y referente en el estudio e investigación del SWH en España, así como en la atención y apoyo a padres, madres y familiares de personas afectadas por este síndrome.

En 2020
celebramos el X Aniversario
de creación de la Asociación Española
del Síndrome de Wolf-Hirschhorn,
diez años llenos de retos,
ilusión y fomento
de la Investigación del SWH
que nos han hecho llegar a ser
la entidad pionera
en el estudio
del Síndrome
de Wolf-Hirschhorn

DIEZ años juntos
Por Su Sonrisa.

En el pasado año 2020 se cumplieron los 10 años de la formación de la AESWH. Ha sido un año difícil, para todos, y aunque no hemos podido celebrar nuestro aniversario como hubiéramos querido, sí podemos, al menos, recordar, cómo se formó nuestra asociación y el camino que hemos recorrido durante estos 10 AÑOS.

Muchas de las familias que ahora formáis la AESWH os encontrasteis, cuando diagnosticaron a vuestros hijos, con una asociación consolidada y unas familias con quien compartir experiencias y a quienes preguntar vuestras dudas.

Eso, hace diez años, era absolutamente impensable. El SWH era un total desconocido en España incluso para la Federación Española de Enfermedades Raras.

Y todo empezó porque había cinco familias que querían saber, conocer la patología de sus hijos y conocer más casos. Esas cinco familias consiguieron ponerse en contacto y tener una primera reunión en diciembre del año 2008 en la sede de la Federación Española de Enfermedades Raras en Madrid.

Pero no fue hasta el 1 de mayo de 2010 cuando se suscribe el acta de constitución de la AESWH, con tres familias más de las inicialmente reunidas (8 familias en total).

Esas ocho familias se reunieron y constituyeron una asociación, con ilusión, pero sin nada más.

Pero la tenacidad y las ganas tienen su recompensa; poco a poco nuevas familias se fueron uniendo y poco a poco también conseguimos llamar la atención de especialistas que se ofrecieron a comenzar a investigar.

En mayo de 2012 celebramos nuestras primeras jornadas médicas y de apoyo familiar, a las que siguieron muchas más.

Las familias nos embarcamos en variados eventos solidarios con el fin de aportar a una investigación que, en aquel momento, aun no existía.

Los primeros especialistas que se involucraron con nosotros fueron, entre otros, D. Ignacio Málaga Diéguez y Dña. Raquel Blanco Lago (Neuropediatras del Hospital Universitario Central de Asturias) y D. Pablo Lapunzina Badia y D. Julián Nevado Blanco (Hospital Universitario La Paz-INGEMM).

A partir del año 2015 la AESWH evoluciona más rápido y mejor: Los eventos solidarios se multiplican, la investigación se intensifica, se firman convenios de colaboración (USC, IDI PAZ, UD), se organiza una exposición de fotos itinerante, se celebra el primer Congreso Internacional sobre SWH, nuestros expertos acuden a las jornadas de la Asociación americana, se incluyen en nuestros estudios a los pacientes argentinos así como de otros países de Latinoamérica, se forma el Comité Científico, se publican varios artículos fruto de las investigaciones y sobretodo, y lo más importante, la comunicación entre las familias es más constante y más fluida.

Actualmente, la AESWH aglutina 113 socios numerarios y 371 socios colaboradores, y podemos decir que es una asociación organizada, con una Junta Directiva que trabaja por la Asociación y para las familias que la forman, con transparencia, claridad y de forma absolutamente desinteresada; con aciertos y con errores, pero siempre sometida su gestión, con absoluta transparencia, a la voluntad de la Asamblea de socios.

Pese a los tiempos que corren, no hemos dejado de avanzar porque las familias han seguido unidas y siempre dispuestas a colaborar, a ayudar a las demás familias, esas familias que son el pilar de la Asociación.

Tenemos que esperar para celebrar nuestros diez años de existencia, pero no queríamos dejar pasar la oportunidad de dar las gracias a todos: a las familias, a los socios colaboradores, a las entidades que colaboran a nuestros fines, a nuestros trabajadores, a los especialistas que nos apoyan siempre y recordar que hemos de seguir juntos y unidos.

*No podemos dejar de recordar a nuestros pequeños, que se han ido en estos años: Eloy, Noa, Eli, Valeria, Lucía, Susi, Daibel ...siempre en nuestros corazones porque nuestra lucha será siempre **POR LOS QUE ESTAN, POR LOS QUE SE HAN IDO, Y POR LOS QUE VENDRAN.***

¡Un abrazo a todos!

Junta Directiva AESWH

SUMARIO

ÁREA MÉDICA

- Publicación: Primer estudio de perfil sociodemográfico y características psicosociales de cuidadores de SWH 9
- Publicación: "Desafíos en la integración sensorial y el procesamiento en el niño con SWH 12
- Publicación: "Características orodentales de los pacientes con SWH" 14
- La AESWH junto a investigadores del SWH en el acto oficial por las EERR 16
- La AESWH se suma al #DíaInternacionalDeLaEpilepsia 18
- La AESWH por la Investigación 19

ÁREA SOCIAL

- Convenio de colaboración con la Fundación Instituto San José 21
- Programa de Empleo de la Asociación BATAenRED@ 22
- Póliza voluntariado para la AESWH - un premio de Asegurados Solidarios 24
- Premio a Fundación Mutua madrileña por el programa impulso 25

EVENTOS SOLIDARIOS

- Galletas Solidarias en Viva Escuela de Idiomas - Loja (Granada) 27
- La Casita del Juego Huetor-Tájar de Granada 28
- Clínica Dental Este - Sevilla 29
- Risoterapia y Yoga Solidaria -Colegio Público LEPANTO en Mairena del Aljarafe (Sevilla) 30
- Risoterapia por el SWH en la Casita del juego Huetor-Tájar (Granada) 32
- Mascarillas y pantallas para la AESWH 33

COMUNICACIÓN Y VISIBILIDAD

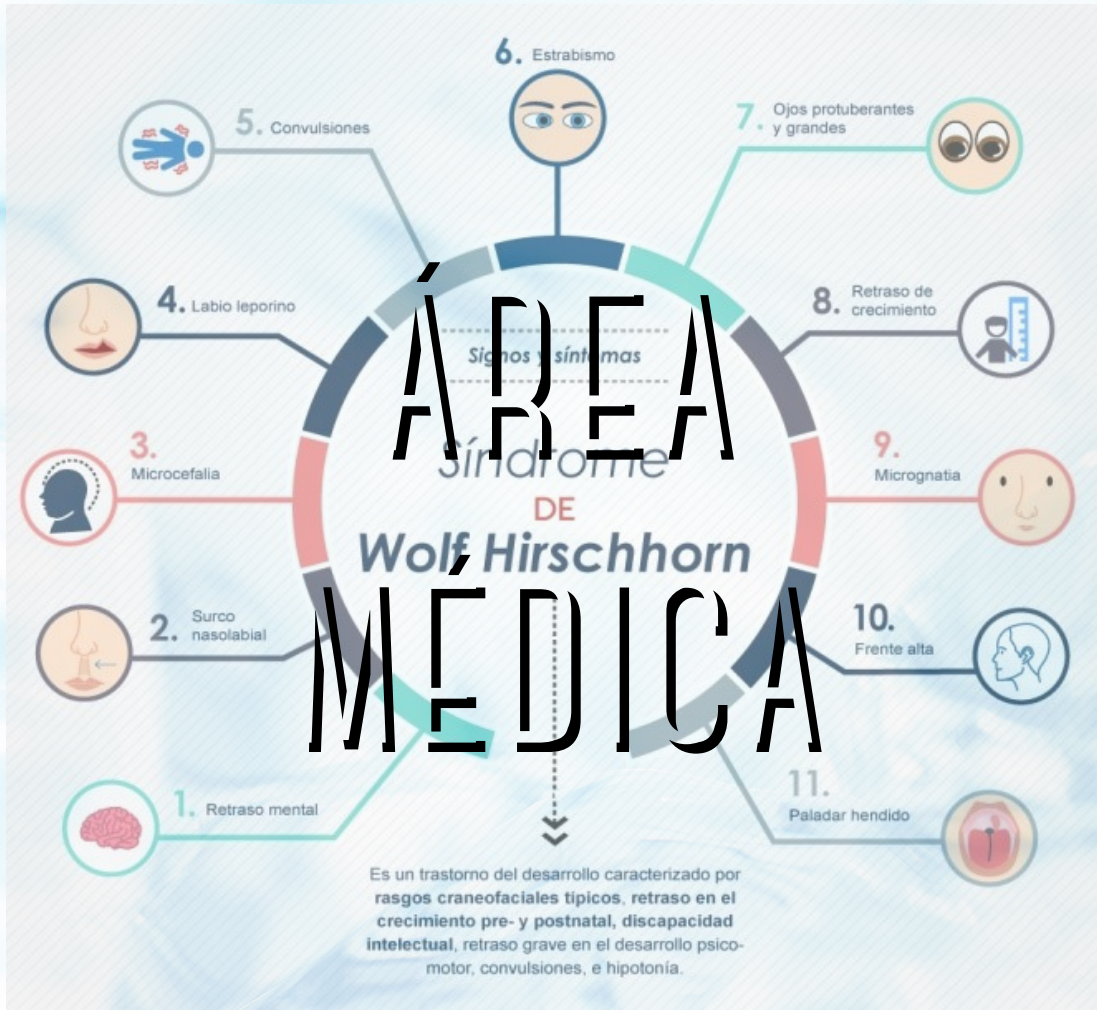
• Maratón Tarragona 2020	35
• #EXPOAESWH "Conociendo el Síndrome de Wolf-Hirschhorn" viaja a Cádiz.....	36
• Rueda de prensa oficial por nuestro Día Mundial	38
• Camisetas personalizadas Adidas	40
• Visibilidad para el SWH Día Mundial EERR	41
• Día Mundial de las Enfermedades Raras - 29 de febrero	42
• 16 DE ABRIL Día Internacional del Síndrome 4p-/Wolf-Hirschhorn	43
• 1 DE MAYO - X Aniversario AESWH	45
• GivingTuesday - 1 de diciembre	46
• Día internacional Discapacidad - 3 de diciembre	47
• Día Internacional del Voluntariado - 5 de diciembre	48
• Evento Family Day - Empresa T-Systems	49

ACTIVIDADES – GESTIÓN ASOCIATIVA

• Jornadas de Puertas Abiertas 2020	51
• Asamblea general de socios FEDER	52
• XI Escuela de Formación FEDER – CREER	53
• Programa talleres de empoderamiento de entidades con FEDER	54
• Asamblea general de socios AESWH 2020	55
• Laboratorio de ideas - Participación Asociativa	56
• Premios Espejo 2020	57
• Premio Extraordinario 2020 de Asegurados Solidarios	58

ÁREA ECONÓMICA.

• Subvenciones y Ayudas 2020	60
• Ejecución del Presupuesto	61



PUBLICACIÓN DEL PRIMER ESTUDIO DE PERFIL SOCIODEMOGRÁFICO Y CARACTERÍSTICAS PSICOSOCIALES DE CUIDADORES DE SWH

*En octubre de 2020 se publica en **Orphanet Journal of Rare Diseases** el resultado del estudio realizado por la Universidad de Deusto, de la mano de **Sara Berrocoso**, en colaboración con la AESWH y los doctores **Dña. Raquel Blanco Lago (HUCA)** y **D. Julián Nevado Blanco (INGEMM)**, miembros del Comité Científico de la AESWH.*

*Este estudio es resultado del Convenio de colaboración con la Universidad de Deusto que suscribió el 30 de junio de 2017, por la AESWH, **Dña. Natalia Graña Barreiro**, en ese año presidenta de la AESWH y, por la Universidad de Deusto, el Decano de la Facultad de Psicología y Educación **D. Josu Solabarrieta Eizaguirre**.*

El objeto esencial del convenio es la colaboración entre ambas entidades en materia de investigación, docencia y difusión en relación a las enfermedades raras. E igualmente, en el ámbito de sus respectivas competencias, realizar conjuntamente actividades académicas, científicas y culturales para el enriquecimiento del conocimiento científico relacionado con el Síndrome de Wolf-Hirschhorn.

Por Sara Berrocoso

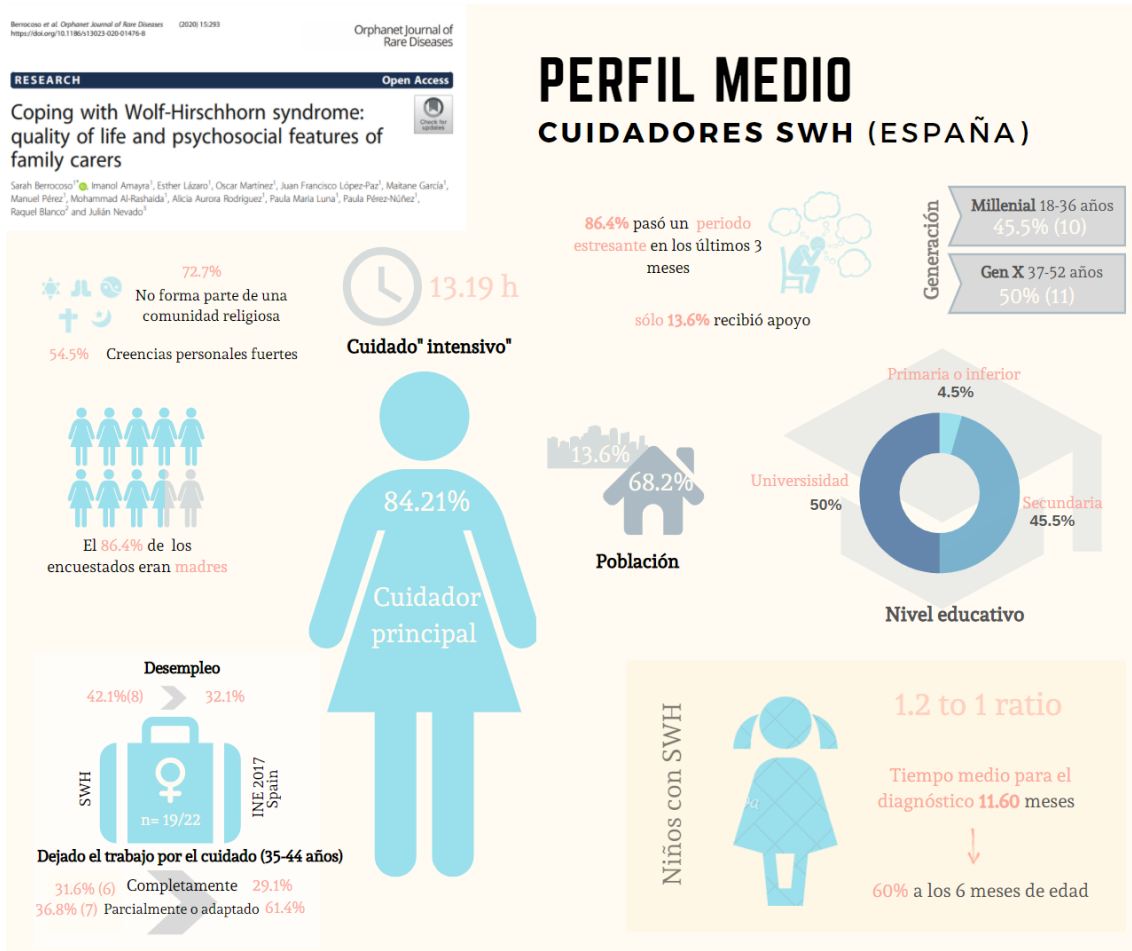
Cada vez es más frecuente que nos encontremos en diferentes medios con información relativa al “cuidado del cuidador” y de la importancia del autocuidado. Estas noticias suelen subrayar que este asunto es de importancia no solo para la propia persona si no también para todo su entorno. Teniendo en cuenta que algunas de estas noticias puedan tener mayor o menor rigor científico, este hecho es cierto, se ha constatado el efecto que diferentes enfermedades crónicas, incluidas las enfermedades raras, pueden tener sobre la calidad de vida de los afectados y sus familias, especialmente de los cuidadores principales.

Aunque la información sobre el estado de las familias y niños con enfermedades raras ha sido bastante limitada, en los últimos años se ha convertido en un foco de investigación, ya que el conocimiento del impacto de vivir con éstas es necesario para la generación de guías de buena práctica clínica y para el cuidado y apoyo a las familias y profesionales.

Hasta la fecha no disponíamos de información científica relativa a la calidad de vida ni a los aspectos emocionales, psicológicos y sociales en los padres y madres al cuidado de niños y jóvenes con SWH. Por ello, se decidió iniciar una investigación a este respecto, que probablemente haya dado luz a los primeros datos sobre este tema mundialmente.

¿De qué trata esta investigación?

Para este primer estudio con las familias se fijaron dos objetivos principales, el primero, sería el de describir un perfil con las características más frecuentes de los cuidadores de SWH en nuestro país. El segundo objetivo, sin embargo, describiría el estado socioemocional de los cuidadores para valorar su impacto y comparar sus necesidades con otras poblaciones de referencia.



En el gráfico se recoge este perfil preliminar de los cuidadores SWH en España, los datos obtenidos en este perfil fueron semejantes a los de otros estudios.

Además, el estudio ha demostrado que ciertas variables sociodemográficas tienen relación con el estado socioemocional de los cuidadores. Por una parte, la mayor parte de las familias residía en zonas rurales y precisamente estas familias han obtenido una mejor percepción de apoyo social por su entorno.

Por otro lado, las familias indicaron que dedicaban la mayor parte de su día a tareas propias del cuidado, una media de 13 horas. En el estudio aquellas personas que dedicaban mayor tiempo al cuidado mostraron un menor abanico de recursos de tipo psicológico. Por último, una gran parte de los cuidadores que se encontraban activos laboralmente tuvieron que adaptar o dejar total o parcialmente su trabajo debido a la labor de cuidado. Mientras que los padres que seguían manteniendo su empleo han mostrado un uso más funcional de estrategias de afrontamiento adaptativas.

Estado socioemocional y psicosocial

Ya que no existen datos en el colectivo, se quiso valorar si el estado de los padres era similar al de otras familias de niños con enfermedades raras. Muchos estudios señalan la frecuencia de sintomatología relacionada con la ansiedad, estrés y depresión ¿ocurría así con el SWH? Para ello, se valoraron las puntuaciones de los padres que participaron en el estudio con poblaciones normativas de referencia española, es decir, grandes muestras de datos, y en comparación con familias con niños con otros diagnósticos cuando fue posible. Podemos resumir este apartado en dos pilares:

Síntomas clínicos: Los padres participantes en el estudio mostraron un mayor número de síntomas asociados con la depresión, somatización, obsesión (que incluye aquellos pensamientos recurrentes no deseados) y hostilidad (pensamientos, sentimientos y acciones con un componente negativo). Aunque la puntuación obtenida en el estudio no podría describirse como clínica en ningún caso, si fue causante de malestar psicológico.

Calidad de vida: Los resultados preliminares al tratarse de un estudio con pocos participantes, demuestran que la calidad de vida percibida fue inferior a la población general y a la de familias de niños con epilepsia y parálisis cerebral. Por otra parte, esta percepción se equipara a la obtenida por padres de niños con enfermedades raras de tipo metabólico.

Conclusiones del estudio:

Una vez valorado el perfil y necesidades de los cuidadores, la parte final del estudio analizó la relación entre estas variables, de lo que podemos concluir lo siguiente.

A pesar de las particularidades del síndrome y de su evolución, encontramos similitudes en las necesidades y características experimentadas por los padres en diferentes enfermedades raras u otras enfermedades relacionadas.

Por otra parte, los problemas en los cuidadores han mostrado impactar en su estado socioemocional, como, por ejemplo, su calidad de vida o un menor número de recursos psicológicos con los que afrontar su día a día. Pero también se ha demostrado que la calidad de vida de los cuidadores era más favorable en aquellos que empleaban estrategias adaptativas de afrontamiento y que, por el contrario, las no adaptativas, como la evitación de problemas, mostraban una mayor relación con estados de distrés psicológico.

Si bien no tenemos la capacidad de modificar aquellos factores que nos vienen dados, si tenemos la de amortiguar el impacto de otros aspectos, como por ejemplo, tratar de reducir la sintomatología en busca de un mayor bienestar y mejorar aquellos recursos que promuevan un afrontamiento adaptativo de los problemas del día a día y de la situación de cuidado. Es por ello, que tras estos resultados, se propuso a la Asociación grupos de apoyos para padres con el objetivo de mejorar el bienestar y calidad de vida de los padres, mejorando sus redes sociales de apoyo, promocionando estrategias de coping positivas y facilitando la generación de nuevos recursos.

Orphanet Journal of Rare Diseases (2020) 15:293

Coping with Wolf-Hirschhorn syndrome:
quality of life and psychosocial features
of family carers

Sarah Berrocoso, Imanol Amayra, Esther Lázaro, Oscar Martínez, Juan Francisco López-Paz, Maitane García, Manuel Pérez, Mohammad Al-Rashaida, Alicia Aurora Rodríguez, Paula María Luna, Paula Pérez-Núñez, Raquel Blanco Lago and Julián Nevado Blanco



[Accede al estudio completo](#)

PUBLICACIÓN DEL ARTÍCULO "DESAFÍOS EN LA INTEGRACIÓN SENSORIAL Y EL PROCESAMIENTO EN EL NIÑO CON SÍNDROME DE WOLF-HIRSCHHORN"

*Isabelle Beaudry Bellefeuille, reconocida y Tania Moriyón-Iglesias publicaron un nuevo artículo, en *Neurological Disorders & Epilepsy Journal* «Desafíos en la integración sensorial y el procesamiento en el niño con síndrome de Wolf-Hirschhorn», en colaboración con la Asociación Española del Síndrome de Wolf-Hirschhorn, cuyas familias han participado en el estudio.*

Por Isabelle Beaudry y Tania Moriyón

Los desafíos en la integración y el procesamiento de la información sensorial ocurren cuando el sistema nervioso no es capaz de detectar, interpretar y responder adecuadamente a la información sensorial capturado por los diversos órganos de los sentidos. Una dificultad para integrar y procesar información sensorial adecuadamente afecta la interacción con el ambiente y la capacidad de responder eficazmente a estímulos externos y del propio cuerpo.

El objetivo del presente estudio era llevar a cabo una exploración preliminar de los desafíos integración sensorial en niños con Síndrome de Wolf-Hirschhorn (WHS). Los padres cuyos hijos (n= 16) tenían entre 3 y 10 años completaron un cuestionario (Perfil sensorial, Dunn). Las áreas de dificultad más destacadas se obtuvieron en las categorías de Baja Energía / Débil y Bajo respuesta / Busca sensación del cuestionario.

Una puntuación atípica en la sección de Baja Energía / Débil puede ser una manifestación de dificultades en el procesamiento de información sensorial de los músculos y articulaciones (sensación propioceptiva). Las personas con este tipo de dificultades a menudo tienen músculos débiles o problemas de control postural, dificultades observadas en la práctica clínica con personas con SWH.

Una puntuación atípica en la sección Bajo respuesta / Busca sensación puede ser una manifestación de dificultades para registrarse o tomar conciencia de Información. Observaciones de falta de conciencia y la búsqueda sensorial puede ser una indicación de dificultad de percepción sensorial. Dado que la percepción sensorial es esencial para un adecuado control postural y el aprendizaje de nuevas habilidades, la consideración de los desafíos de registro y percepción sensorial debe ser parte de la evaluación de niños con WHS.

Comprender la relación entre la integración sensorial y la participación en las ocupaciones diarias es complejo. La caracterización de grupos de un determinado diagnóstico es un primer paso para entender esa relación, pero las variaciones individuales pueden ser significativas. Una evaluación individualizada, llevada a cabo por un terapeuta ocupacional con formación avanzada en la evaluación de problemas de integración sensorial y sus efectos sobre el desarrollo y la participación en actividades, es necesario.

El presente estudio ofrece una visión preliminar sobre la presencia de problemas de integración sensorial en niños con WHS. Los resultados apuntan a la necesidad de tener en cuenta problemas de integración sensorial como posible factor que contribuye a las dificultades de desarrollo y participación experimentadas por esta población.



Neurological Disorders & Epilepsy Journal

Accede al artículo completo:



Challenges in Sensory Integration and Processing in the Child with Wolf-Hirschhorn Syndrome

Isabelle Beaudry-Bellefeuille & Tania Moriyón-Iglesias
Occupational Therapists, Pediatric Occupational Therapy Clinic Beaudry-Bellefeuille, Spain

Isabelle Beaudry Bellefeuille, Doctorado en Terapia Ocupacional por Universidad Newcastle (NSW, Australia), terapeuta ocupacional y directora de la Clínica de Terapia Ocupacional Pediátrica Beaudry-Bellefeuille (Oviedo, España), BSc. en Terapia Ocupacional por la Universidad McGill (Montreal, Canadá), certificada en neurociencia por la Universidad Thomas Jefferson (Filadelfia, EE.UU), MSc en Terapia Ocupacional por la Universidad Virginia Commonwealth (Richmond, EE.UU), Certificada en Integración Sensorial por la Universidad Southern California (Los Ángeles, EE. UU).

Tania Moriyón Iglesias, Graduada en Terapia Ocupacional por la Universidad de Oviedo, terapeuta ocupacional de la Clínica de Terapia Ocupacional Pediátrica Beaudry-Bellefeuille (Oviedo, España), Certificada en Integración Sensorial por la Universidad Southern California (Los Ángeles, EE. UU.).

Más información en:

#WOLFHIRSCHHORNSYNDROME
#CENTRALNERVOUSSYSTEM
#SENSORYINTEGRATION



ASOCIACIÓN ESPAÑOLA
DE INTEGRACIÓN SENSORIAL

PUBLICACIÓN DEL ARTÍCULO SOBRE LAS CARACTERÍSTICAS ORODENTALES DE LOS PACIENTES CON SWH

*Este artículo publicado en **Journal of Clinical Medicine** es fruto del estudio llevado a cabo como desarrollo del convenio suscrito entre la Universidad de Santiago de Compostela (USC) y la AESWH en enero de 2018 y ha contado con el apoyo del **Instituto de Salud Carlos III (ISCIII)**.*

El **Dr. Jacobo Limeres** (Univ.de Santiago de Comostela) y la **Dra. Candela Serrano** (Univ. Complutense de Madrid) han publicado, en colaboración con el **Dr. Julián Nevado** (INGEMM) y la **Dra. Raquel Blanco** (HUCA), miembros del Comité Científico de la AESWH, junto con otros autores, el primer artículo sobre las características orodentales de pacientes con SWH cuyas conclusiones han sido obtenidas de la cohorte española de pacientes de la AESWH.

Antecedentes: el síndrome de Wolf-Hirschhorn (WHS) es una enfermedad rara causada por deleción en la porción distal del brazo corto del cromosoma 4. Los objetivos de este estudio fueron reportar los hallazgos orales más representativos de WHS, relacionarlos con otras características clínicas de la enfermedad y establecer una posible correlación fenotipo-genotipo.



MDPI.COM

**Oral Manifestations of Wolf-Hirschhorn Syndrome:
Genotype-Phenotype Correlation Analysis**

Métodos: el estudio se ha realizado en 6 centros de referencia distribuidos por toda España durante el período 2018-2019. El grupo de estudio consistió en 31 pacientes con WHS que se sometieron a un examen oral estandarizado. Debido a razones de comportamiento, se realizaron estudios de imágenes en solo 11 de los niños de 6 años o más. Todos los participantes se habían sometido previamente a un examen médico específico para WHS, durante el cual se registraron variables anatómicas, funcionales, relacionadas con la epilepsia y genéticas.

Resultados: Las manifestaciones orales más prevalentes fueron retraso en la erupción dentaria (74,1%), bruxismo (64,5%), agenesia dental (63,6%), micrognatia (60,0%), oligodoncia (45,5%) y comisuras bucales hacia abajo (32,3%). Detectamos una fuerte correlación entre el retraso psicomotor y la oligodoncia ($p = 0,008$; coeficiente V de Cramér, 0,75). El tamaño de la deleción se correlacionó de manera estadísticamente significativa con la presencia de oligodoncia ($p = 0,009$; coeficiente de correlación biserial puntual, 0,75).

Conclusiones: ciertas manifestaciones orales prevalentes en WHS como la erupción dental tardía, bruxismo, agenesia dental (especialmente oligodoncia) y micrognatia pueden formar parte de la variabilidad fenotípica del síndrome. Además, esta información puede ser importante para establecer los requisitos dentales de estos pacientes y su manejo en el entorno dental.

Hasta la fecha no se ha informado de la correlación entre el retraso psicomotor y la oligodoncia, y entre una serie de características de la epilepsia y hallazgos orales como el bruxismo y la mordida cruzada, y representan nuevos objetivos para futuras investigaciones.

La correlación fenotipo-genotipo de la mayoría de los hallazgos orales aún se desconoce. Dadas las limitaciones del tamaño de la muestra y la falta de publicaciones previas sobre este tema, no podemos determinar las repercusiones de los reordenamientos adicionales en la tasa y naturaleza de las manifestaciones orales del síndrome. Sin embargo, la fuerte asociación que encontramos entre el tamaño de la deleción 4p y la presencia de oligodoncia, y entre el tamaño de las duplicaciones y el bruxismo, justifica la búsqueda de nuevos genes candidatos probablemente más allá de la región crítica de WHS, lo que aumentaría la complejidad del defecto genómico básico.

Muchas gracias a los autores por su colaboración permanente con la AESWH, con las clínicas y Universidades que recogieron los datos de nuestros pacientes y, por supuesto y como siempre, gracias a las familias por su participación.

#ORALHEALTHFORSPECIALNEEDS
#WOLFHIRSCHHORNSYNDROME; #4P-;
#STOMATOGNATHICDISEASES;
#ORALMANIFESTATIONS #GENOTYPE

Journal of Clinical Medicine (2020) 9(11), 3556;

Oral Manifestations of Wolf-Hirschhorn Syndrome: Genotype-Phenotype Correlation Analysis

Jacobo Limeres, Candela Serrano, Joaquín Manuel de Nova, Javier Silvestre-Rangil, Guillermo Machuca, Isabel Maura, José Cruz Ruiz-Villandiego, Pedro Diz, Raquel Blanco-Lago, Julián Nevado y Marcia Diniz-Freitas



Accede al artículo completo

LA AESWH JUNTO A INVESTIGADORES DEL SWH EN EL ACTO OFICIAL POR LAS EERR

La AESWH ha estado representada en el Acto Oficial por el Día Mundial de las Enfermedades Raras organizado por la Federación Española de Enfermedades Raras, por Natalia Graña, Directora del Comité Científico, responsable del área médica de la AESWH.

En el Acto celebrado el 5 de marzo se entregó el **Premio Reconocimiento FEDER 2020 a la Transformación Social al Plan Piloto para la mejora del Diagnóstico Genético en ER en la Comunidad de Madrid, Extremadura e Islas Baleares,** al INGEMM/IDIPAZ y subió a recogerlo el Dr. Pablo Lapunzina, director científico del CIBERER.



El **Dr. Pablo Lapunzina** interviene en proyectos de investigación de la AESWH junto al **Dr. Julián Nevado** miembro del Comité Científico, participando en este proyecto para el Diagnóstico Genético de personas afectadas por Enfermedades Poco Frecuentes de base genética.

Pablo Lapunzina, director científico del Centro (CIBERER) en la Jornada 'Investigar es Avanzar' celebrada el 28 de febrero en Caixa Forum.

El proyecto piloto para la mejora del Diagnóstico Genético se puso en marcha en 2017 desde el Ministerio de Sanidad, con objeto de testear las rutas asistenciales que aseguren un acceso al diagnóstico genético de los pacientes y/o familias con sospecha de enfermedad rara en el SNS, con el fin de que éste sea efectivo y ágil, y en condiciones de equidad y calidad científico-técnica.



Pablo D. Lapunzina, director científico del Centro de Investigación en Red de Enfermedades Raras (CIBERER):

"Es imprescindible que se apruebe la especialidad de Genética en España"

"Es imprescindible que se apruebe la especialidad de Genética en España"

Preguntamos a Pablo Lapunzina, director científico del CIBERER, sobre los retos de la investigación de las Enfermedades Raras

Una iniciativa que ha contado con la participación de los pacientes y que ha logrado resultados verdaderamente significativos, pudiendo proporcionar diagnóstico a más de 30 familias, identificando 2 nuevos genes y verificando la rentabilidad de las pruebas genéticas.

Se trata de un proyecto que «demuestra el valor asistencial de un sistema de trabajo en red basado en las tecnologías y la utilización de sistema de secuenciación del exoma, así como avanzar en el conocimiento de las enfermedades raras.

El director científico del CIBERER ha destacado que, en base a los resultados sobre el análisis de eficiencia diagnóstica obtenidos, los estudios genéticos por secuenciación masiva deben ser la primera prueba diagnóstica en enfermedades genéticas sindrómicas de origen variable. Leer más

En el acto oficial estaban presentes el Dr. Jair Tenorio, otro de los investigadores del Ingemm y coordinador técnico del proyecto y el Dr. Julián Nevado, miembro del Comité Científico de la #AESWH y que ha colaborado en el proyecto premiado.

Los otros dos premios de reconocimientos entregados en la gala han sido para:



Conoce a los protagonistas de nuestros Reconocimientos 2020

Esta semana hemos entregado nuestros Reconocimientos 2020 en el marco de nuestro Acto Oficial por el Día Mundial de las Enfermedades Rara...

- **Reconocimiento FEDER 2020 a la prestación de servicios en Enfermedades Raras a Fundación Mutua Madrileña**, por desarrollar el Programa IMPULSO a través del cual se ha facilitado el acceso a terapias y productos de apoyo a más de 50 asociaciones y ha ayudado a alrededor de 3.000 personas. Ha recogido el premio Ignacio Garralda, Presidente de la Fundación Mutua Madrileña.



- **Reconocimiento FEDER 2020 al impulso de la investigación a través del movimiento asociativo a Fundación hna** por apoyar a FEDER en el desarrollo de un proyecto de investigación sobre determinantes del retraso diagnóstico que permitirá conocer su impacto en la vida de las familias. Ha recibido el premio Miguel Ángel García, Patrono Secretario de la Fundación hna.

#DIAGNÓSTICOGENÉTICO EN #ENFERMEDADESRARAS
@INGEMM @IDIPAZSCIENCE
#INVESTIGARESAVANZAR #PORLAINVESTIGACIÓN

LA AESWH SE SUMA AL #DÍAINTERNACIONALDELAEPILEPSIA

"La Epilepsia afecta al 87% de los pacientes con SWH en nuestro país" según el estudio realizado por la **Dra. Dña. Raquel Blanco** Lago, Neuropediatra y miembro del Comité Científico de la Asociación Española del Síndrome de Wolf-Hirschhorn.

Para llevar a cabo el estudio se contactó con las familias de niños diagnosticados de SWH a través de la Asociación de Síndrome de Wolf-Hirschhorn España (AESWH). Además se contactó vía email con el Neuropediatra responsable del seguimiento de cada niño.

La **información recogida** para cada paciente se centró en:

- Características sociodemográficas
- Aspectos clínicos generales del síndrome
- Aspectos específicos sobre la epilepsia (en el caso de estar presente) y grado de retraso psicomotor
- Aspectos genéticos: tipo y tamaño de alteración genética.

OBJETIVOS del estudio

- Describir características sociodemográficas y clínicas de una cohorte de pacientes con SWH en España.
- Conocer la prevalencia y las características electroclínicas de la epilepsia en éstos pacientes.
- Relacionar el nivel de desarrollo psicomotor de los pacientes con SWH con el número de estatus epilépticos y la gravedad de su epilepsia, así como con el tamaño de la deleción y otras variables independientes.
- Intentar establecer una relación entre genotipo y fenotipo en el síndrome.

"Podemos concluir que la primera crisis aparece en la totalidad de los casos antes de los dos años de vida, que existe una importante predisposición en éstos pacientes para desarrollar estatus epiléptico (55%) y que el tipo de crisis descritas es polimorfo, con especial predominio de las ausencias"

El estudio ofrece una descripción completa y actualizada de una cohorte de 38 pacientes con SWH en nuestro país.

LA AESWH PROMUEVE LA
INVESTIGACIÓN PARA MEJORAR
LA CALIDAD DE VIDA DEL SWH
Y SUS FAMILIAS

#HAZLASVISIBLES
#HACIENDOVISIBLELOINVISIBLE
#EPILEPSYDAY
#10DEFEBRERO



ESTUDIO DE LA COHORTE ESPAÑOLA DE PACIENTES
CON SÍNDROME DE WOLF-HIRSCHHORN:
ANÁLISIS DE LA EPILEPSIA
EN EL SÍNDROME Y CORRELACIÓN
GENOTIPO-FENOTIPO

Dra. D^a Raquel Blanco Lago



LA AESWH #PORLAINVESTIGACIÓN

VIII ENCUESTO IBEROAMERICANO DE ENFERMEDADES Raras, HUÉRFANAS O POCO FRECUENTES

El VII encuentro Iberoamericano organizado por **ALIBER** (Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes) se celebró del 29 al 31 de Octubre 2020, desde la AESWH animamos a participar online junto con los profesionales más destacados del ámbito de las Enfermedades Poco Frecuentes, familias y pacientes.

Transmisión del VIII ENCUESTO IBEROAMERICANO DE ENFERMEDADES Raras, HUÉRFANAS O POCO FRECUENTES -ALIBER



ESTUDIO PIONERO SOBRE RETRASO DE LAS EERR EN ESPAÑA

Invitamos a las familias a participar en el estudio que realiza FEDER junto al Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) y el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familia (CREER), dependiente del IMSERSO.

Con el apoyo de:

Exploramos el diagnóstico en enfermedades raras: Origen, impacto y consecuencias

El retraso diagnóstico es uno de los principales problemas a los que se enfrentan las personas con enfermedades raras.

MÁS NOTICIAS

- El 80% de las enfermedades raras comienza a mostrar síntomas en la edad pediátrica.
- El ISCIII publica un mapa interactivo de mortalidad por enfermedades raras en España.
- El ISCIII y FEDER refuerzan lazos de colaboración para seguir impulsando la investigación en enfermedades raras.
- Entrevista a Manuel Posada, director del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras del #ISCIII: "Aún nos falta conciencia de todo lo que significan las enfermedades raras".
- 80 % de las enfermedades raras sigue sin investigación y solo el 5 % recibe tratamiento.
- Baltasar nacido para investigar se emitió en CLAN TV para sensibilizar sobre las EERR.

LA AESWH PROMUEVE LA INVESTIGACIÓN PARA MEJORAR LA CALIDAD DE VIDA DEL SWH Y SUS FAMILIAS



CONVENIO DE COLABORACIÓN CON LA FUNDACIÓN INSTITUTO SAN JOSÉ

El 21 de febrero la Asociación Española del Síndrome Wolf-Hirschhorn y la Fundación Instituto San José firmaron un convenio de colaboración para que las personas afectadas por esta enfermedad rara puedan beneficiarse de unas condiciones especiales en tratamientos de rehabilitación tanto en sala como en la Unidad de Terapia en el Agua.

El presidente de la asociación, José Alberto García Campos, acompañado de su hija Mía, firmó con Ricardo Sanchís, gerente de la FISJ, el acuerdo que beneficiará a beneficiará a las 60 familias SWH.



Difusión en medios:



Personas con el síndrome Wolf-Hirschhorn podrán beneficiarse de...

La asociación española del síndrome Wolf-Hirschhorn (SWH) y la Fundación Instituto San José (FISJ) han...

infosalus.com / Europa Press

La Unidad de Terapia de la Fundación, que cumplió su 10º aniversario el año pasado, es una unidad referente a nivel nacional. Su actividad principal es el tratamiento fisioterápico a pacientes con diferentes patologías, muchos de ellos niños, que pueden beneficiarse del medio acuático en su recuperación funcional. Es un tratamiento privado dirigido tanto a los pacientes hospitalizados en los programas de Rehabilitación de la Fundación, como a pacientes ambulatorios externos que provienen, en su mayoría, de la Comunidad de Madrid y Castilla La Mancha.

PROGRAMA DE EMPLEO DE LA ASOCIACIÓN BATAENRED@

"Sus enfermedades son infrecuentes y ellos, extraordinarios. Concentran cualidades que los hacen invencibles. Son en esencia un cóctel de valor, fuerza, tenacidad, capacidad de trabajo, voluntad de superación y positivismo..."

Así comienza este artículo de Pilar Cheda, publicado en el periódico **El Progreso de Lugo** con motivo del **#DíaMundialEnfermedadesRaras** del 29 de febrero, Paula y Adrián son dos de los niños/as SWH que como dice el título del artículo son "únicos e invencibles".

2 Revista

MÁDAGO 29 DE FEBRERO DE 2020 ELPROGRESO



Son únicos e invencibles

Sufren dolencias raras en un mundo que no siempre está a su altura. No saben decir imposible y son lo más parecido a un superhéroe en la vida real.

por PILAR CHEDA

SUS ENFERMEDADES son infrecuentes y ellos, extraordinarios. Concentran cualidades que los hacen invencibles. Son en esencia un cóctel de valor, fuerza, tenacidad, capacidad de trabajo, voluntad de superación y positivismo. Se enfrentan desde su nacimiento a problemas genéticos que afectarían seriamente a su salud, pero se han propuesto que no condicionen su felicidad. El verbo rendirse no está en su vocabulario y a diario buscan el modo de superar sus condiciones para vivir plenamente dentro de sus posibilidades.

Hoy se celebra el Día de las Enfermedades Raras y es un buen momento para llamar la atención sobre la necesidad de invertir en investigación, cobertura sanitaria y asistencia para mejorar la vida de superhéroes como Inés, Adrián, Paula o Ermitas.

Existen cerca de 7.000 enfermedades poco frecuentes que sufren el siete por ciento de la población mundial. Se consideran dolencias

de este tipo las que afectan a menos de cinco habitantes por cada 10.000. En España existen más de tres millones de personas diagnosticadas.

PAULA Y ADRIÁN. El síndrome de Wolf-Hirschhorn es un problema genético que provoca trastornos en el desarrollo. La asociación que reúne a los afectados tiene registrados unos 40 casos en España y, curiosamente, dos de ellos están en Lugo. Adrián y Paula son dos ejemplos de superación y de trabajo constante para adaptarse a un mundo que no siempre está a su altura.

Adrián tiene 13 años y su madre, Susana Vázquez, lleva otros tantos reinventándose cada día. Recuerda el desconcierto del principio. Tardaron tres años en diagnosticar a su hijo y, cuando lo lograron, ni los médicos sabían cómo tratarlo, algo habitual en las enfermedades poco frecuentes. "Te desestructura el esquema familiar. Tive que reducir jornada e incluso perdí el trabajo porque salía muchas veces", recuerda.

El caso inicial fue menguando con los años, «Van mejorando con los años, es importante tener eso en cuenta para no desesperarse», relata Susana. Una vez diagnosticados, se pueden trabajar los distintos trastornos que provoca la enfermedad y la calidad de vida mejora. «Necesitan apoyo constante, pero ves que avanzan cada día dentro de sus posibilidades y eso anima». También progresa la investigación sobre la enfermedad, aunque las familias echan de menos más apoyo institucional, sobre todo en cuanto a financiación y asistencia.

Adrián estudia en el colegio Galén, el mismo en el que pasó su etapa escolar Paula. Ella tiene 20 años y afronta en estos momentos el siguiente reto: desenvolverse fuera del ámbito educativo.

Los padres de Paula, igual que los de Adrián, han luchado constantemente por fomentar su independencia. Afrontan un trabajo ingenuo, «pero satisfactorio por quevas avanza», afirma Margarita Rodríguez, madre de Paula. Su labor en los últimos 20 años

ha sido encomiable. Han estado siempre atentos a las necesidades de su hija, pero también a sus potencialidades, con el objetivo de aprovechar sus cualidades para hacerla feliz. Por ejemplo, Paula tiene una especial sensibilidad para la música y esta vez le ha servido para interactuar con la gente en momentos en los que le resultaba difícil la comunicación.

Tras dejar el colegio, sus padres crearon un grupo de apoyo en el que participan familiares y amigos y, con ayuda de profesionales, diseñaron para ella una programación para avanzar en los próximos años hacia una serie de objetivos que contribuyan a que tenga una vida satisfactoria. El fin es que vaya ganando autonomía en todos los ámbitos, desde las tareas domésticas hasta ir sola por la calle o poder realizar un trabajo.

En sus últimos años de colegio, Paula había ayudado en el comedor escolar y le gustaba, por eso sus padres creyeron que podría continuar por ese camino. Actualmente realiza prácticas un día a la semana en el hotel Méndez Núñez

Ermitas Dopico, Inés y su hermano Fran en la playa, Adrián y su hermano Héctor con Papá Noel, y Paula trabajando en el comedor del hotel Méndez Núñez. 19

ACCEDE AL REPORTAJE [AQUÍ](#)



de Lugo. Tras este trabajo hay un equipo muy completo de profesores, terapeutas, orientadores laborales... y una familia implicada hasta el último segundo en su desarrollo y que compensa con toneladas de cariño el trocito del cromosoma 4 que falla en la configuración de ADN de Paula.

INÉS. Quico Muñoz y Sofía Méndez, asturianos residentes en Burela, son otro ejemplo de dedicación a su hija. Inés nació con epidermolísis bullosa, enfermedad más conocida como piel de mariposa. Su característica más visible es la fragilidad cutánea, aunque provoca otros muchos trastornos.

Inés tiene siete años. Sus padres son médicos, pero aun así se vieron superados por la patología de la niña. «No tiene nada que ver con tener un hijo sano. Hay que vivirlo para saber lo que es, te cambia la vida totalmente. No son solo cuestiones puntuales como no poder ir de vacaciones, hay que estar pendiente de ella todo el día, desde vestirla con cuidado



para que no se lastime hasta darle de comer», explica Quico.

Inés, además, no llegó sola. Tiene un hermano mellizo que nació sano. «El también sufre por la necesidad de atención de su

hermana. Le dedicamos el 90 por ciento del tiempo a ella, con lo que eso implica para él».

A pesar de las complicaciones, Inés lleva una vida feliz y cada vez está más integrada. «A los

tres años, cuando empezó a ir al colegio, experimentó un cambio radical, muy positivo». Estudia en Cervo, donde su padre asegura que se han volcado para facilitarle una atención adecuada.

A pesar de las dificultades, los padres de Inés no han dejado de pensar en otras personas en su misma situación. «Yo tengo las necesidades básicas cubiertas, pero hay otras familias con menos posibilidades que necesitan respaldo», afirman.

Por este motivo, se han implicado con la asociación Debra, que agrupa a afectados por esta enfermedad y organizan múltiples actividades para recaudar fondos para fomentar la investigación.

Una de estas iniciativas es la carrera Alas de Vida, que cada año organizan en Burela y que tiene gran respaldo social. A corto plazo tienen otro reto solo apto para valientes y en forma. Quico Muñoz realizará la prueba Transpyr Mtb, que consiste en recorrer 700 kilómetros en bicicleta por los Pirineos, desde Hondarribia a Roses, con 18.000 metros de desnivel acumulado. El padre de Inés y su equipo intentarán llamar la atención sobre la piel de mariposa y recaudar, a través de patrocinios, fondos para la asociación Debra.

ERMITAS. Quien también se ha empeñado en dar a conocer su enfermedad para ayudar a otros pacientes es Ermitas Dopico, vecina de As Pontes y delegada de la Asociación Española de Angioedema Hereditario.

Tardaron 16 años en ponerle nombre a su enfermedad y, después, también fueron diagnosticados su madre y sus dos hijos. Los brotes le producen hinchazón en la cara, las extremidades, las vías respiratorias, cólicos... un sinfín de complicaciones que pueden desencadenarse por múltiples motivos, desde el estrés hasta el pinchazo con una aguja.

Dice que la dolencia es incontrolable, pero que los síntomas pueden paliarse con un buen diagnóstico y atendiendo a las especificidades de cada paciente. «Nin os médicos saben, pode darche un brote por calquera causa e non a todo o mundo igual. Por exemplo, a min afectárame as agullas e a outra xente non. O importante é que te escitaren», afirma.

Ermitas Dopico anima a cualquier persona que pueda tener síntomas a que pida ayuda porque «pode haber moita xente sen diagnosticar. Reclama también «que se simplifique a burocracia para atender os doentes porque dan moitas voltas e nese tempo pode morrer xentes».

Desde su asociación organizan actividades para avanzar en la investigación de esta dolencia y darla a conocer. Ella acudirá en mayo a un congreso a Frankfurt, para conocer los últimos logros, y recorrerán varias etapas del Camino de Santiago en Alemania.

Ermitas pide también respaldo para las familias de los afectados, que se ven obligados a sumarse a la lista de superhéroes sin pretenderlo.

Gracias al programa de Empleo de la **Asoiación BATAenRED@** por promover y ofrecer oportunidades para la inclusión social y laboral de las personas con distintas capacidades y la colaboración del **HOTEL MÉNDEZ NUÑEZ** por hacerlas realidad.



LUGO

#DÍAMUNDIALDELAENFERMEDADESRARAS

PÓLIZA VOLUNTARIADO PARA LA AESWH UN PREMIO DE ASEGURADOS SOLIDARIOS

Más de 300 entidades presentaron sus proyectos al Premio Extraordinario 2019 de Asegurados Solidarios, la AESWH fue una de las 10 entidades seleccionadas para obtener una póliza de seguro de voluntarios gratuita en 2020.

Asegurados Solidarios es una Empresa de iniciativa social para la prestación de servicios de Correduría de Seguros, están especializados en ofrecer programas de seguros con carácter multisectorial a entidades y empresas de la Economía social y mundo asociativo. A su vez, realizan su compromiso con la sociedad siendo una empresa solidaria: «apoyamos iniciativas que contribuyen a mejorar el mundo en el que vivimos, mediante cooperación estable y puntual con distintas ONG, Asociaciones y Fundaciones.



Con la pregunta ¿Por qué no lo hacemos de manera diferente? 1 seguro = 1 causa: Asegurados Solidarios realiza la donación a proyectos sociales de una ONG o causa solidaria elegida.

Tienen como Misión dotar de recursos económicos a ONGs y asociaciones que trabajen por el bienestar y el desarrollo de los colectivos más desfavorecidos a través de la contratación de tus pólizas de seguro de vehículo, hogar, salud y otros al mejor precio y con las mejores condiciones. Fomentando la colaboración con proyectos solidarios y ONG.

Gracias a todas las entidades y amigos de la AESWH que colaborásteis en su difusión para conseguir estar entre las asociaciones premiadas

#PREMIOEXTRAORDINARIO2019

¡ENHORABUENA A TODAS LAS ENTIDADES PARTICIPANTES Y GRACIAS A ASEGURADOS SOLIDARIOS POR ESTE RECONOCIMIENTO A LAS ENTIDADES HACIENDO VISIBLES SUS PROYECTOS.



asegurados **solidarios**



PREMIO A FUNDACIÓN MUTUA MADRILEÑA POR EL PROGRAMA IMPULSO

El pasado 5 de marzo la Fundación Mutua Madrileña, recibió el premio de Reconocimiento Feder 2020 por el programa IMPULSO en su primera edición en colaboración con la Federación Española de Enfermedades Raras, por su compromiso con los menores con Enfermedades Poco Frecuentes.

La ayuda concedida en la I Convocatoria de ayudas a Menores de la Fundación Mutua Madrileña ha consistido en la participación y asistencia de menores con el Síndrome de Wolf-Hirschhorn a terapias y tratamientos especializados y productos de apoyo de enero a octubre de 2019. Durante este periodo, los menores SWH beneficiarios han asistido a las distintas terapias entre las que destacan musicoterapia e hipoterapia.

La **terapia con caballos – hipoterapia** produce mejoras en el control de tronco y en las reacciones de equilibrio en sedestación, reflejando mejoras en la función motora gruesa en los niños/as con SWH, incidiendo directamente en su capacidad de permanecer erguidos.

La **Musicoterapia** facilita la realización de ejercicios de coordinación y concentración, fomenta el equilibrio y la respiración, ayuda a ser más receptivos y a interrelacionarse, fomenta el uso de la voz y al lenguaje.

Todas las familias AESWH que han participado en las terapias coinciden en señalar los beneficios positivos y mejora de las capacidades de los niños/as SWH, mejorando en autonomía, en su capacidad de atención y concentración, estimulación de la comunicación y el lenguaje y la interacción con el entorno.



[Accede a la noticia en un nuestra web](#)



Participación en el Programa Impulso 2019

Asociación Española del Síndrome de Wolf-Hirsch...

Gracias a Fundación Mutua Madrileña y a FEDER por promover y facilitar el acceso a terapias especializadas y productos de apoyo para la mejora de la calidad de vida de nuestros niños/as con SWH.

#CALIDADDEVIDA #PORSUSONRISA #WOLFHIRSCHHOR



ÁREA SOCIAL

EVENTOS SOLIDARIOS

GALLETAS SOLIDARIAS EN VIVA ESCUELA DE IDIOMAS



Estas Navidades Viva-Escuela de idiomas ha colaborado con la AESWH elaborando unas riquísimas galletas de jengibre tradicionales inglesas mientras los niños/as «aprenden inglés endulzando otras vidas»

Por Su Sonrisa.



Viva. Escuela de idiomas es un centro con diez años de experiencia en el que «a base de esfuerzo y ofreciendo clases de calidad, hemos conseguido convertirnos en el primero de la localidad en conseguir el reconocimiento de la Universidad de Cambridge como Centro Preparador Oficial»

**LOJA
- GRANADA -**

¡¡GRACIAS DE TODO CORAZÓN POR ESTE GESTO TAN BONITO HECHO POR LOS MÁS PEQUEÑOS CON TANTA ILUSIÓN!!

LA CASITA DEL JUEGO HUETOR- TÁJAR DE GRANADA

La Casita del juego de Huetor-Tájar de Granada puso en marcha una iniciativa solidaria a favor de la AESWH.

ASÍ ES COMO LO CUENTAN:

“Conecta con la sonrisa” Es un proyecto que pretende ofrecer la posibilidad de colaborar con la Asociación Española del Síndrome de Wolf-Hirschhorn a través de la misión de despertar la sonrisa.

Con ello se pretende que seas consciente de tu fuerza, tu potencial, y todo el amor que existe en tí, a través de la ayuda que ofreces a los demás...

Cuando ayudas, conectas con el amor con la sonrisa... y le recuerdas a tu psique que no has olvidado tus instintos más primarios la verdadera humanidad de la que estamos hechos.

Te invitamos a probar la experiencia y a dejarte sentir. ¡¡¡SONRÍE para la vida, no solo para la foto!!! GRACIAS

Una misión en mi corazón

meraki

AESWH ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DEL SÍNDROME DE WOLF-HIRSCHHORN



El poseedor de esta nariz ha contribuido con la asociación española del síndrome de Wolf-Hirschhorn, en agradecimiento a su acción se le hace entrega de un maravilloso poder y una gran misión.

Se otorga: El poder de cambiar el mundo, Por un mundo más humilde y más humano.

Misión: Coloque la nariz roja sobre su nariz y despierte la sonrisa de aquellos que le rodean. El mundo es una eterna cadena de favores y la sonrisa que despierte dará su fruto con otra acción maravillosa.

**Gracias por colaborar y dar
continuidad a la cadena de favores.**

HUETOR-TÁJAR

- GRANADA -

¡¡MIL GRACIAS POR COLABORAR CON
NUESTRA ASOCIACIÓN Y POR
REPARTIR SONRISAS POR EL SWH!!

CLÍNICA DENTAL ESTE

Centro Odontológico y de Cirugía Bucal en Sevilla, se une al proyecto "Una misión en mi corazón. Conecta con la Sonrisa" dando visibilidad y apoyo a la AESWH con "el poder de cambiar el mundo otorgándose al poseedor una misión maravillosa: despertar la sonrisa de aquellos que le rodean".



 **Clínica
DentalEste**

En Clínica Dental Este cuentan con profesionales cualificados, expertos en cada una de las diferentes áreas de la odontología, por ello "le garantizamos que recibirá el tratamiento que realmente necesita para una buena salud bucodental y una sonrisa bonita", como se puede leer en su página web.

SEVILLA

NADIE MEJOR QUE ELLOS PARA ASEGURAR QUE COLABORANDO CON LA AESWH
TODO LO HACEMOS #SIEMPREPORSUSONRISA.
¡GRACIAS DE TODO CORAZÓN POR REPARTIR SONRISAS!

RISOTERAPIA Y YOGA SOLIDARIA

Casi todas las cosas buenas que suceden en el mundo, nacen de una actitud de aprecio por los demás' (Dalai Lama)

El sábado 1 de febrero muchos amigos acudieron a disfrutar de una mañana de Yoga y Risoterapia Solidaria, con la colaboración de Meraki y el Colegio Público LEPANTO en Mairena del Aljarafe (Sevilla).

Gracias al taller de yoga que dirigió M^a Ángeles Ordaz y a la sesión de Risoterapia de la mano de Fátima Fonseca, juntos compartimos lo aprendido y vivido por una causa común, la Investigación del Síndrome de Wolf-Hirschhorn.

Gracias a las aportaciones de la #Fila0 y a todos/as los que hicisteis que esta mañana solidaria fuera todo un éxito en la mejor compañía #PorSuSonrisa



MAIRENA DE ALJARAFE
- SEVILLA -

yoga solidario

a favor de la
asociación española del síndrome de wolf-hirschhorn



organiza



colabora
c.p. "lepanto"



ORGANIZADO POR EL
COLEGIO PÚBLICO
"LEPANTO"



¡Gracias por dar visibilidad
a la #AESWH luciendo
nuestras #PulserasVerdes
con una gran sonrisa!

RISOTERAPIA POR EL SWH EN LA CASITA DEL JUEGO HUETOR-TAJAR GRANADA



meraki

Taller de risoterapia para padres

Viernes 7 de Febrero

De 17:00 a 18:30h.

8€

Facilitadora: *Fátima Fonseca*

La actividad incluye un obsequio del proyecto una misión en mi corazón que destina 3€ del coste de la actividad a la asociación:  ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DEL SÍNDROME DE WOLF-HIRSCHHORN



¿Qué es la risoterapia?
Técnica psicoterapéutica
que busca generar
beneficios mentales y
emocionales a través la risa.



El 7 de Febrero, la Casita del juego Hueter Tajar Granada organizó una sesión solidaria de risoterapia a manos de Fátima Fonseca para poder disfrutar lejos del estrés, las prisas... conectando con los beneficios de la risa.

Queremos agradecer a todos los que participaron en el taller su colaboración con la AESWH para contribuir a la mejora de la calidad de vida de los afectados por esta Enfermedad Poco Frecuente, el Síndrome de Wolf-Hirschhorn.

**HUETOR-TAJAR
- GRANADA -**

MASCARILLAS Y PANTALLAS PARA LA AESWH

"En junio llegó una caja grande
a la sede de la AESWH.

Un paquete que abrimos con mucha ilusión
pues llegaban las mascarillas y pantallas
para nuestros niños/as SWH.

En seguida nos pusimos manos a la obra, envolviéndolas con mucho cuidado para que las familias las recibieran con el mismo cariño con que tantos voluntarios las habían elaborado.

Detalles solidarios para proteger a nuestros pequeños que han demostrado ser unos verdaderos supercampeones con sus nuevos antifaces de Superman, Flash, Linterna Verde, Hulk, SuperWoman, IronMan, BatWoman, Capitán América ¡¡ y muchos más!! "

Gracias a **Fundación38Grados** por ponernos en contacto para recibir este regalo de mascarillas realizadas por voluntarios de **Crossingpathphotography** y pantallas de superhéroes elaboradas por **Batas Solidarias Madrid**.



GRACIAS POR CADA #DETALLESOLIDARIO
SIEMPRE #PORSUSONRISA,



COMUNICACIÓN Y VISIBILIDAD

MARATÓN TARRAGONA 2020

Más de 1.400 runners han participado el 2 de febrero en la décima edición del SB Hoteles Maratón Tarragona 2020 que se ha disputado en la Anilla Mediterránea de Tarragona.



© BLANCA DE LA SOTILLA VENTURA

Alberto Navarro ha participado con la #EquipaciónAESWH con una marca de 03:22:54, siendo el 15 de Máster 40 y el 38 en la General.



#WeRunTGN

marató
tarragona

Página web OFICIAL del Marató de Tarragona.

maratotarragona.com

Los resultados y los diplomas personalizados del SB Hoteles Maratón Tarragona 2020 ya están disponibles a la página web oficial de la prueba.

Los participantes también podrán adquirir a través de la web su vídeo y foto de meta gratuita.

#ENFERMEDADESPOCOFRECUENTES

#HAZLASVISIBLES

#PORSUSONRISA

#WELOVESPORTS #WERUNTGN

TARRAGONA

¡ENHORABUENA POR LA CARRERA!
GRACIAS POR DAR VISIBILIDAD AL #SWH

#EXPOAESWH “CONOCIENDO EL SÍNDROME DE WOLF- HIRSCHHORN” VIAJA A CÁDIZ



Coincidiendo con la celebración del Día Internacional de las Enfermedades Raras, se traslada a Cádiz la exposición fotográfica “Conociendo el Síndrome de Wolf-Hirschhorn”, una exposición itinerante que inauguramos en 2017 y que, desde entonces, ha estado expuesta en distintas localidades españolas.

EXPOSICIÓN FOTOGRÁFICA
conociendo
el **síndrome**
de **wolfhirschhorn**

INAUGURACIÓN
MARTES 18 DE FEBRERO
18 horas
Fundación Municipal de la Mujer
Plaza del Palillero, s/n. 11001 Cádiz

del 18 de febrero
al 2 de marzo

UN TRABAJO DE:
SOFÍA GULLÉN
ANDRÉS GÓMEZ
KEPA FUENTES
OLATZ SOTO
VÍCTOR CLAVIJO

Organiza



Colaboran



Se compone de fotografías realizadas a nuestras niñas y niños con las que queremos visibilizar el SWH y fomentar el conocimiento social e institucional del síndrome, transmitiendo una imagen positiva del mismo.

Fotografías realizadas con la colaboración altruista de 5 fotógrafos a los que agradecemos su implicación desde el primer momento: Sofía Guillén, Andrés Gómez, Kepa Fuentes, Olatz Soto y Víctor Clavijo,

Del 18 de febrero al 2 de marzo se pudo visitar en la sala de exposiciones de la Fundación de la Mujer de Cádiz, en la Plaza del Palillero.



Entrevista en Onda Cádiz



Compartimos la entrevista de Macarena a Celia en el programa "La Buena Educación" en @OndaCádiz con motivo de la Exposición Fotográfica "Conociendo el Síndrome de Wolf-Hirschhorn" que se encuentra en la Fundación Municipal de la Mujer.

La Exposición Fotográfica Itinerante "Conociendo el Síndrome de Wolf-Hirschhorn ha estado en Madrid, en el Hospital la Paz, en la Fundación Pons y en la Casa de la Cultura de San Lorenzo del Escorial. En Asturias, en Pola de Lena. En Lugo en el Hospital Universitario Lucus Augusti (HULA) y en el Centro Social O Vello Cárcere. En Bizkaia, la exposición estuvo ubicada en el Hospital Universitario de Cruces (Bizkaia) y en la Universidad de Deusto.

#DIAINTERNACIONALENFERMEDESRARAS

#EXPOAESWH #SWH #AESWH
#EERR #PORSUSONRISA

CÁDIZ

RUEDA DE PRENSA OFICIAL POR NUESTRO DÍA MUNDIAL

#DÍAMUNDIALDELASENFERMEDADESRARAS
"CRECER CONTIGO, NUESTRA ESPERANZA"

El 12 de febrero acompañamos a la Federación Española de Enfermedades Raras –FEDER– en la rueda de prensa de presentación de la campaña por el Día Mundial De Las Enfermedades Raras "Crecer contigo, nuestra esperanza"

La nueva campaña de FEDER se centra en poner en valor la lucha de las entidades que forman parte del movimiento asociativo, quienes trabajan a diario por la mejora de la calidad de vida de los más de tres millones de personas que conviven en España con alguna patología poco frecuente.



En ella, se presentaron los principales retos que ha afrontado el colectivo en sus veinte años de trayectoria. Retos que dan respuesta a la problemática de las familias en 3 ámbitos principales:

» INVESTIGACIÓN: A día de hoy, sólo el 20% de las más de 6.000 enfermedades raras que existen son investigadas.

» EQUIDAD: Casi la mitad de las familias esperan más de 4 años para obtener un diagnóstico y sólo el 34% de ellas tienen tratamiento.



» SERVICIOS ESPECIALIZADOS: el tejido asociativo impulsa proyectos y servicios a los que de otro modo las familias no podrían acceder.

La Rueda de prensa estuvo apadrinada por Soledad Jiménez, Emilio Butragueño y David de María



#SomosFEDER

MADRID

CAMISETAS PERSONALIZADAS ADIDAS

Esta es la camiseta personalizada de @adidas_es #miTeam que @albertolahozpomar @marritogracia y @angelitologan prepararon para la maratón del #Ironman de Klagenfurt en #Austria.



Después de haber nadado 3800 metros y montado en bici durante 180 kms, correrán los 42 kms y 195 metros que tiene la #maratón con esta camiseta. La han diseñado con los colores de la #AESWH para darle #visibilidad y apoyo a nuestros niños.

El **Triatlón Ironman** es una serie de carreras organizadas por World Triathlon Corporation. La carrera tiene un tiempo límite de 17 horas. Se trata de la modalidad más exigente de triatlón que existe – el triatlón olímpico conlleva 1,5 km a nado, 40 en bici y 10 a pie -El Ironman surgió en 1978 en Hawái, cuando John Collins en busca del «hombre de hierro» propuso combinar las 3 pruebas más exigentes que existían en la isla; la Waikiki Roughwater Swim de natación (4 km), la Around-Oahu Bike Race de ciclismo (180 km) y el Marathon of Honolulu (42,195 km). La primera vez que se celebró contó con la participación de 15 atletas de los cuales 12 lograron finalizar la prueba y desde sus inicios ha sido una prueba mixta.

Esta carrera que empezó hace más de 40 años ha logrado tanto éxito que en la actualidad se realizan en torno a 45 triatlones Ironman a lo largo y ancho del mundo a las que hay que sumar otros tantos de modalidad 70.3, con un formato reducido, conocido como medio Ironman con 1,9 kilómetros de natación, 90 kilómetros de ciclismo y 21 de atletismo.

#IRONMAN
#IRONMANKLAGENFURT
#ESPAÑA #AUSTRIA

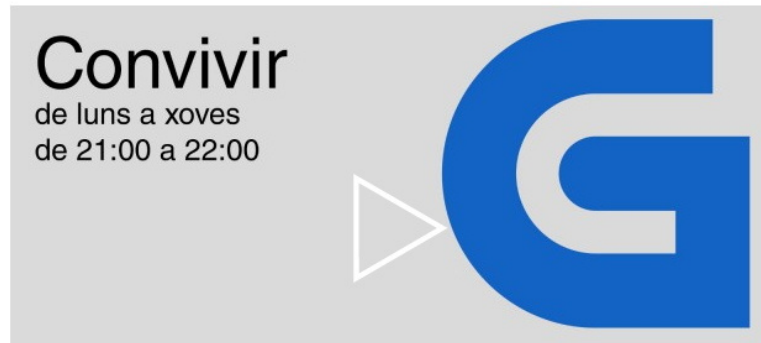
VISIBILIDAD

#PORSUSONRISA #WOLFHIRSCHHORN
#HAZLASVISIBLES #GESTOSSOLIDARIOS

VISIBILIDAD PARA EL SWH #DÍAMUNDIAL #EERR

Convivir do día 27/02/2020

27/02/2020 - 21:30 h



ENTREVISTA EN RADIO TV DE GALICIA

El 27 de febrero Clara de Saa del **programa Convivir de CRTVG** (Corporación Radio y Televisión de Galicia) entrevistó a Marga, mamá de Paula de Lugo.

¡Gracias a Sara por la oportunidad de divulgar información sobre el #SWH con motivo del #DíaMundialDeLasEnfermedadesRaras. ¡¡Gracias de todo corazón !!

Accede en las imágenes
a las entrevistas

CRTVG.ES

Convivir do día 27/02/2020 | CRTVG

CRTVG - Compañía de Radio/Televisión de Galicia

ENTREVISTA EN REVIRADIO MADRID



Al día siguiente en **ReviRadio** con David Flores Ayestarán director del programa ¿Y por qué no?, invitaron a seis asociaciones de Enfermedades Poco Frecuentes para darlas a conocer, "Por la investigación, por la calidad de vida de los pacientes y por qué no, soñar con una cura aportando su granito de arena" entre las invitadas, sobre el minuto 10', Natalia Graña, Directora del #ComitéCientífico de la #AESWH dió visibilidad al #SíndromeDeWolfHirschhorn

Reviradio

Asociación Cultural Reviradio Vicalvaro



#DÍAMUNDIALDELASENFERMEDADESRARAS.
#WOLFHIRSCHHORN #PORSUSONRISA #HAZLASVISIBLES,

DÍA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS

29 DE FEBRERO.
DÍA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES POCO FRECUENTES.

POR LOS QUE SE HANIDO.

POR LOS QUE ESTÁN.

POR LOS QUE VENDRÁN.

SIEMPRE POR SU SONRISA..

Día Mundial de las
Enfermedades Raras
29 de Febrero

Por su sonrisa



ASOCIACIÓN ESPAÑOLA
DEL SÍNDROME DE
WOLF-HIRSCHHORN



El 80 % de las enfermedades raras sigue sin investigación | RTVE
La investigación solo se centra en la actualidad en el 20% de las más de 6.000
enfermedades raras conocidas. Descubre más noticias en RTVE.es
[rtve.es](https://www.rtve.es)

"La investigación solo se centra actualmente en el 20% de las + de 6.000
#EnfermedadesRaras conocidas, 4.800 de ellas no cuentan con ningún proyecto..."

#RAREDISEASEDAY #HAZLASVISIBLES #JUNTOSSOMOSMAS
#PORSUSONRISA #SWH #AESWH #PORLAINVESTIGACIÓN
SOMOS MÁS DE TRES MILLONES
Y "CRECER CONTIGO ES NUESTRA ESPERANZA"

16 DE ABRIL

DÍA INTERNACIONAL DEL SÍNDROME 4P-/WOLF-HIRSCHHORN

El 16 de abril se celebra el Día Internacional del Síndrome 4p-/Wolf-Hirschhorn, una efeméride impulsada desde el año 2014 por asociaciones de pacientes de todo el mundo – entre ellas, la Asociación Española del Síndrome de Wolf-Hirschhorn (AESWH)– con el objetivo de informar y concienciar a la población sobre esta enfermedad genética rara causada por la pérdida de un fragmento del brazo corto del cromosoma 4 (4p) que afecta a 1 de cada 50.000 nacidos.

En este año 2020, en el que celebramos nuestro X aniversario y con motivo de este Día Internacional, la AESWH solicita a la sociedad “que se una a nuestros esfuerzos para divulgar información y concienciar a la sociedad sobre la existencia del Síndrome 4p- (4p menos, o Síndrome de Wolf-Hirschhorn), un trastorno genético muy poco frecuente encuadrado dentro del grupo de las denominadas enfermedades raras. Al ayudarnos, estarás colaborando al conocimiento de la enfermedad y ayudando a salvar vidas”.

Y con mayor motivo en este 2020 nuestro aplauso estuvo dirigido a las familias de la Asociación que luchan cada día #PorSuSonrisa en Albacete, Alicante, Asturias, Ávila, Badajoz, Baleares, Barcelona, Bizkaia, Cádiz, Cantabria, Ciudad Real, Granada, Jaén, Las Palmas, Lugo, Madrid, Málaga, Mallorca, Murcia, Pontevedra, Santa Cruz de Tenerife, Segovia, Sevilla, Valencia, Zamora, Zaragoza.

Para celebrarlo creamos un perfil para los **SuperWolfillos** y este **video** con nuestros **SuperHéroes de la Vida**



Súper Héroes de la vida.
Por todos los niños y niñas
con Síndrome de Wolf-Hirschhorn;
por los que están,
por los que se han ido
y por los que vendrán.
Siempre
#PorSuSonrisa

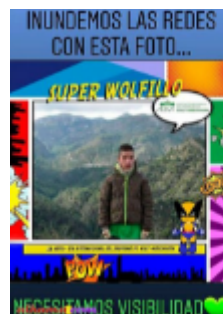
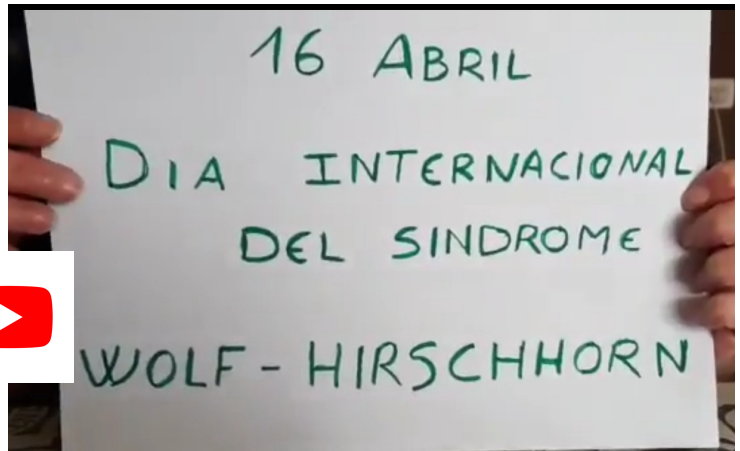


GRACIAS POR CADA #DETALLESOLIDARIO
SIEMPRE #PORSUSONRISA,

CELEBRAMOS EL 16 DE ABRIL POR EL SWH

Para celebrar el #DíaInternacionalSWH **Pilar, amiga y socia de la #AESWH junto con su marido Roberto**, nos dedicaron este bonito detalle a todos los niños/as #SWH y a los que conviven con una Enfermedad Poco Frecuente pues "todos somos raros, todos somos diferentes, todos somos únicos..." Para todos estos héroes valientes va esta bonita canción La nana del camino de Antonio Orozco ¡¡Gracias por estos #DetallesConCorazón Siempre #PorSuSonrisa!!

Desde **Jayena (Granada)** nos enviaron este video hecho con todo el cariño del mundo para el #DíaInternacionalSWH #16Abril #SíndromeWolfHirschhorn Agrader a todos y cada uno de ellos por estas bonitas palabras #MensajesDesdeElCorazón #PorSuSonrisa ¡¡Gracias!!



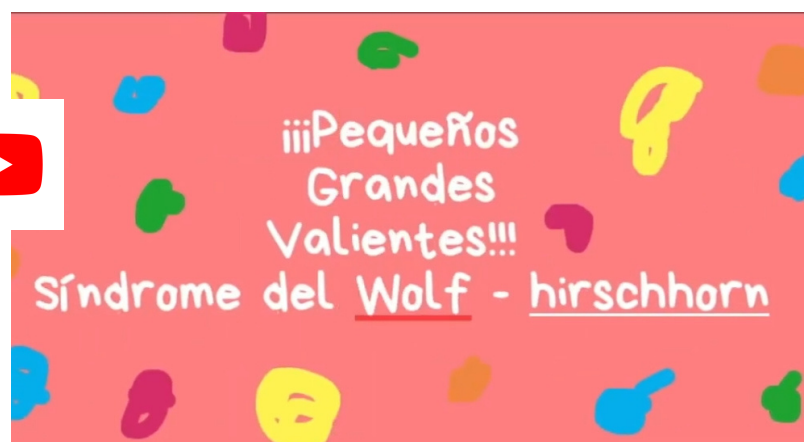
Vecinos de Jayena tienen un detalle con "Migue", con...

Las redes sociales en Jayena se han inundado de mensajes de ánimo y apoyo a "Migue", hoy 16 de abril ...

alhama.com



En el **Colegio Agustín Millares Carlo - Puerto del Rosario (Fuerteventura)** realizaron este precioso video para celebrar el Día Internacional del SWH con dibujos de los amigos del cole.



GRACIAS POR CADA #DETALLESOLIDARIO SIEMPRE #PORSUSONRISA,

1 DE MAYO - X ANIVERSARIO AESWH

El 1 de mayo de 2010 un grupo de familias con hijos/as con SWH se reunían en Madrid para constituir la Asociación Española del Síndrome de Wolf-Hirschhorn. Hace 10 años de aquella reunión y, aunque deberíamos haber celebrado este aniversario en el transcurso de nuestras jornadas anuales, la actual crisis sanitaria no nos lo ha permitido.

Pero no quisimos dejar pasar la ocasión de celebrar, todos juntos, aún en la distancia, nuestro X Aniversario. Por eso preparamos este vídeo, hecho con mucho cariño por todos y para todas aquellas personas que, de una u otra manera, han colaborado en que la AESWH se haya convertido en lo que es hoy: una gran familia que trabaja día a día por mejorar la calidad de vida de nuestros/as pequeños/as.

X ANIVERSARIO
ASOCIACIÓN ESPAÑOLA
DEL SÍNDROME DE
WOLF - HIRSCHHORN

QUIERE AGRADACER LA COLABORACIÓN DE TODAS LAS
PERSONAS QUE HAN HECHO POSIBLE ESTOS 10 AÑOS
TRABAJANDO POR MEJORAR LA VIDA DE NUESTROS NIÑOS Y
NIÑAS



#XANIVERSARIOAESWH
SIEMPRE #PORSUSONRISA

Giving Tuesday

1 DE DICIEMBRE

Un Día Mundial dedicado a dar y colaborar con causas sociales.

En la AESWH sabemos que con tu ayuda podremos mejorar la calidad de vida del SWH, facilitando terapias y recursos especializados a la vez que apoyas proyectos de investigación.



1 de diciembre, un día para dar

#GivingTuesday es un movimiento global, sin ánimo de lucro, que promueve la solidaridad entre personas, organizacion...

 givingtuesday.es



10 AÑOS
2010-2020
AESWH

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA
DEL SÍNDROME DE
WOLF-HIRSCHHORN

#GIVINGTUESDAY
UN DÍA PARA DAR

1 DE DICIEMBRE DE 2020

ÚNETE Y DONA
#PORSUSONRISA

HAZTE SOCIO Y DONA #PORSUSONRISA

[COLABORA CON LA AESWH](#)

[#GIVINGTUESDAY](#)

Día internacional Discapacidad

3 DE DICIEMBRE

El 3 de diciembre, Día internacional de las personas con discapacidad, un grupo de asociaciones de las llamadas Enfermedades Poco Frecuentes nos unimos para lanzar un mensaje a la sociedad sobre la importancia de promover los derechos y el bienestar de las personas con discapacidad.

Gracias a todas las entidades que han participado:

[22q España - 22q11.2, VCFS, DiGeorge](#)

[Asociación Síndrome de Kabuki](#)

[Asociación Macrocefalia- Malformación Capilar España](#)

[Asociación Corea de Huntington Española -ACHE-](#)

[Asociación Síndrome Williams de España](#)

[Asociación española de Síndrome de Poland](#)

[Yo Nermalínica](#)

[Wolf-Hirschhorn](#)

[Asociación Española Síndrome de Rubinstein Taybi](#)

[Asociación del Síndrome Asociado al SATB2 - SAS](#)



#DÍAINTERNACIONALPERSONASCONDISCAPACIDAD
#SOMOSCAPACES #WOLFHIRSCHHORN #PORSUSONRISA

Día Internacional del Voluntariado

5 DE DICIEMBRE

El 5 de diciembre quisimos reconocer y agradecer la participación de personas voluntarias en las actividades de la AESWH, partícipes y protagonistas de la vida asociativa en muchas ocasiones sin ellos no sería posible la realización de actividades y encuentros que requieren de apoyo, preparación y acompañamiento. No podríamos hacerlo realidad si no contáramos con las manos de voluntarios/as para eventos especiales en encuentros de entidades ciudadanas, foros de representación de entidades locales, presencia en eventos deportivos solidarios, acompañamiento en carreras/rutas promovidas por entidades locales o asociaciones que requieren apoyo para lograr la accesibilidad de todos, así como representación y presencia en mesas informativas allí donde las familias con SWH no les es posible asistir.

Convencidos de que #ContigoSomosMás nuestro agradecimiento de todo corazón
#JuntosSomosMás #PorSuSonrisa #WolfHirschhorn



#DÍAINTERNACIONALDELVOLUNTARIADO
#CONTIGOSOMOSMÁS

"Family Day"

EMPRESA T-SYSTEMS

En el evento "Family Day" de la empresa **T-Systems Iberia** dedicado a las familias de sus más de 2.000 empleados, que por temas de Covid, este año se ha realizado de forma virtual, en uno de los talleres denominado T-Ogether", Marisol y Nacho dieron a conocer la enfermedad minoritaria de Síndrome de #WolfHirschhorn, con el siguiente vídeo:



#VISIBILIDADSWH
#ENFERMEDADESMINORITARIAS

ACTIVIDADES



GESTIÓN

ASOCIATIVA



JORNADAS DE PUERTAS ABIERTAS 2020

El 27 de febrero participamos en la Jornada de Puertas Abiertas en la sede de FEDER en Madrid, una oportunidad de proponer iniciativas, compartir dificultades y experiencias sobre el trabajo conjunto en el ámbito de las Enfermedades Poco Frecuentes. Un espacio para hablar sobre la labor que se está realizando en la actualidad en el ámbito de las enfermedades raras.

Pudimos conocer las experiencias y valoraciones sobre el trabajo en el ámbito de las patologías poco frecuentes, así como reforzar la cohesión de nuestro movimiento asociativo y trasladar las futuras acciones que se llevarán a cabo con el objetivo de mejorar la calidad de vida de los más de tres millones de personas.



MADRID

#SOMOSFEDER #WOLFHIRSCHHORN #AESWH #JUNTOSSOMOSMÁS #EERR

ASAMBLEA GENERAL SOCIOS FEDER



El 19 de septiembre, nuestro presidente, José Alberto García Campos participó en la Asamblea General de Socios de FEDER que está conformada actualmente por 378 entidades representantes de enfermedades raras y casos sin diagnóstico, que en esta ocasión se ha desarrollado por primera vez vía online.

En ella se analizaron las principales acciones desarrolladas por FEDER en el último año, y se renovó el nuevo proyecto de futuro de la organización a 4 años, a través de la candidatura 'Unidos creando esperanza' con nuevas líneas de trabajo.

Con cuatro ejes:

- Proyecto Común: Fortalecimiento y cohesión del tejido asociativo.
- Transformación Social: Defender los derechos del colectivo, favorecer la inclusión e impulsar la investigación.



- Servicios: Consolidar los servicios de atención directa, priorizando la acción hacia los casos de mayor necesidad e impulsar la formación a profesionales.
- Sostenibilidad: Potenciar nuestra gestión, fomentar nuestra cultura de organización, potenciar nuestro capilla humano y garantizar la sostenibilidad de nuestros servicios.

*video conmemorativo
del XX Aniversario de FEDER y su movimiento asociativo*



20 años de trabajo haciéndonos protagonistas, ofreciendo recursos, formación y representando al movimiento asociativo, allá donde las Enfermedades Poco Frecuentes necesiten voz, visibilidad, investigación como prioridad y esperanza.

ESCUELA DE FORMACIÓN FEDER-CREER



[VÍDEOS DE LA XI ESCUELA DE FORMACIÓN CREER-FEDER](#)

El 2 de octubre asistimos a la XI Escuela FEDER-CREER organizada por la Federación Española de Enfermedades Raras y CREER CENTRO DE REFERENCIA ESTATAL DE ENFERMEDADES RARAS Y FAMILIAS para compartir buenas prácticas:

Adaptación de proyectos frente a la administración con D. Jesús Celada, Director General de Políticas de Discapacidad.

"Reinventando nuestros servicios. Acciones extraordinarias con Daniel De Vicente, Presidente de Asociación ASMD España - Niemann-Pick B

"Foresight: hacia un 2030 capaz de dar respuesta a personas con enfermedades raras" Programa europeo para mejorar el futuro de quienes conviven con las #EERR presentado por Alba Ancochea Directora de Feder y su Fundación, que se celebrará el próximo 4 de noviembre.

Gracias por esta #XIEscuelaDeFormación siempre una gran oportunidad de aprendizaje y apoyo en colaboración con las asociaciones y entidades que trabajan por las #EnfermedadesPocoFrecuentes.

¡Gracias a todos los que lo han hecho posible!

#SOMOSFEDER #WOLFHIRSCHHORN

PROGRAMA TALLERES DE EMPODERAMIENTO DE ENTIDADES CON FEDER

El objetivo de estos talleres es el de favorecer el empoderamiento y capacitación de las entidades que forman parte de FEDER, en aquellos procesos que favorecen la gestión de las entidades, con el fin de dotar a las entidades de conocimientos, recursos y herramientas que promuevan el fortalecimiento de los procesos de gestión interna.

El 15 de julio participamos en el taller de formación sobre **Nuevas Tecnologías** compartiendo aplicaciones y herramientas que facilitan el trabajo asociativo y los procesos que favorecen la gestión en el día a día de las entidades. Plataformas accesibles, Redes Sociales y recursos online que nos acercan en la distancia.

El 16 de octubre estuvimos en el taller **“Aplicaciones para mejorar el trabajo de tu entidad”**, aplicaciones para la gestión de la entidad, realizar reuniones y actividades grupales, compartir archivos en tiempo real. Hablamos de Webex, Zoom, Microsoft Teams, Drive, Redes sociales y web.



##EMPODERAMIENTOASOCIATIVO
#NUEVASTECNOLOGÍAS
#SOMOSFEDER

ASAMBLEA GENERAL DE SOCIOS AESWH 2020

El 17 de octubre celebramos nuestra Asamblea General de Socios. Cita anual que en esta ocasión se ha desarrollado online.

En ella se aprobaron la Memoria de actividades y las cuentas anuales 2019, la gestión de los fondos económicos, el Plan de trabajo AESWH 2020-2021 y el inicio de los trámites para solicitar la calificación de utilidad pública para la AESWH.

Fue una oportunidad para compartir nuevos retos y acciones en favor de la mejora de la calidad de vida de los afectados por el SWH.

Gracias a todos los socios/as que han participado.



LABORATORIO DE IDEAS PARTICIPACIÓN ASOCIATIVA

La AESWH junto con asociaciones del **distrito de Vicálvaro (Madrid)** participamos en el *Laboratorio de ideas* promovido por el **Área de Participación Ciudadana** del Distrito, con el que se generaron nuevas formas de participación desde las asociaciones compartiendo ideas y posibles colaboraciones para crear alternativas y recursos junto a:

[Asociación Española de Enfermos con DAVID-dai](#)

[Asoc. Musical, Social y Cultural de Artistas Latinoamericanos y Europeos AMSCALA](#)

[AMIVI Asociación de Personas con Discapacidad Intelectual de Vicálvaro](#)

[Asociación Efecto Recreo](#)

[El tractor Amarillo \(Asociación Recreativo cultural de Valdebernardo\)](#)

[Museo Vicálvaro Vicus Albus](#)

[AV Cañaveral](#)

[Asociación Cultural Reviradio Vicálvaro](#)

[Redescubre Vicálvaro](#)

Nos reunimos online con el fin de iluminar la Navidad y hacer que los más pequeños pudieran disfrutar con la ilusión de la sorpresa de los Reyes Magos al igual que todos los años, creando juntos la magia de la Navidad.



¡Gracias a todas las asociaciones que han participado en este proyecto tan bonito! Juntas hemos renovado la ilusión de compartir y colaborar rodeados de sonrisas, porque #JuntosSomosMás



¡¡GRACIAS POR SUMAR JUNTOS!!
#PORSUSONRISA

PREMIOS ESPEJO 2020

Un evento creado para reconocer la labor que llevan a cabo las asociaciones de todo Madrid, este año con el lema "Reflejamos lo que el mundo nos refleja" ya que las asociaciones son el reflejo de la capacidad de resistencia y solidaridad de las personas queremos poner en valor su capacidad de adaptación, de innovación, de respuesta y solidaridad en épocas de cambio como la que estamos viviendo.

La Junta Municipal de Distrito de Vicálvaro y a través del Servicio de Participa Vicálvaro lleva 3 años impulsando el reconocimiento a todo el tejido asociativo de Madrid a través de los PREMIOS ESPEJO. En este evento son las mismas asociaciones las que valoran el esfuerzo realizado, tanto juntas como separadas, y la importancia de su trabajo para toda la sociedad, y las que reconocen con sus votos la labor de sus compañeras.



ASOCIACIÓN ESPAÑOLA
DEL SÍNDROME DE
WOLF-HIRSCHHORN

MAYOR
CAPACIDAD DE
RESISTENCIA



MAYOR
CAPACIDAD DE
ADAPTACIÓN



MEJOR
RESPUESTA
SOLIDARIA



MAYOR
CAPACIDAD DE
INNOVACIÓN

Asegurados Solidarios es una Empresa de iniciativa social para la prestación de servicios de Correduría de Seguros, están especializados en ofrecer programas de seguros con carácter multisectorial a entidades y empresas de la Economía social y mundo asociativo. A su vez, realizan su compromiso con la sociedad siendo una empresa solidaria: «apoyamos iniciativas que contribuyen a mejorar el mundo en el que vivimos, mediante cooperación estable y puntual con distintas ONG, Asociaciones y Fundaciones. Con la pregunta ¿Por qué no lo hacemos de manera diferente? 1 seguro = 1 causa: Asegurados Solidarios realiza la donación a proyectos sociales de una ONG o causa solidaria elegida.

Tienen como **Misión** dotar de recursos económicos a ONGs y asociaciones que trabajen por el bienestar y el desarrollo de los colectivos más desfavorecidos a través de la contratación de tus pólizas de seguro de vehículo, hogar, salud y otros al mejor precio y con las mejores condiciones. Fomentando la colaboración con proyectos solidarios y ONG.

PREMIO EXTRAORDINARIO 2020 DE ASEGURADOS SOLIDARIOS

Hemos optado al #PremioExtraordinario2020 de Asegurados Solidarios Nuestro proyecto "Terapias para el SWH" quiere ofrecer a las familias de la AESWH 30 sesiones especializadas de logopedia y fisioterapia, dirigidas al desarrollo de capacidades mínimas psicomotoras, tratamientos que abordan dificultades, retrasos y limitaciones en el desarrollo madurativo del niño y su grado de discapacidad mejorando su autonomía.



La entidad premiada ha sido la Asociación Progestión con su proyecto "Una casa para todas" que tiene como finalidad prestar una atención integral a mujeres supervivientes de violencias machistas con necesidades de alojamiento y acompañamiento social.

Las **pólizas de accidentes de voluntariado** son para las siguientes entidades: Scouts MSC, Fundación Recover, Fundación Pequeño Deseo, Fundación Vicente Ferrer, Adopta un Abuelo, YMCA España, **Wolf-Hirschhorn**, Ictiosis España, FEDE Diabetes y Federación Española de Parkinson.

¡Enhorabuena a todas las asociaciones premiadas!



ÁREA ECONÓMICA

SUBVENCIONES Y AYUDAS 2020



IV convocatoria de Fondos Feder de solidaridad con sus socios. En 2020 recibimos la ayuda de la IV convocatoria de Fondos Feder de solidaridad con sus socios. Unas ayudas destinadas a las asociaciones que forman parte de Feder para impulsar el trabajo que realizan diariamente para garantizar la calidad de vida de las personas con EERR.

Esta ayuda apoyaba las Jornadas Anuales de familias AESWH programadas para mayo, este año se ha destinado a mantenimiento y gestión de la asociación ante la imposibilidad de realizar las Jornadas por la situación de crisis sanitaria durante 2020.

Subvención Fomento del Asociacionismo - Distrito de Vicálvaro 2020, por tercer año consecutivo, nos concede subvención al **Proyecto #PorSuSonrisa**. La finalidad de esta convocatoria de subvenciones es la promoción del tejido asociativo y la participación de las entidades ciudadanas del municipio de Madrid.



PROGRAMA IMPULSO 2020 de Fundación Mutua Madrileña - FEDER en su segunda edición han sido 12 las familias beneficiarias de ayudas para terapias y tratamientos especializados.



CINFA CONTIGO 50y+ - 17 familias de la AESWH participan en esta convocatoria de laboratorios CINFA lograda en 2019 gracias a la difusión y apoyo de muchos amigos de la AESWH. La iniciativa apoya proyectos para la mejora de la calidad de vida y en el curso 2020/2021 se lleva a cabo con terapias, tratamientos especializados y productos ortoprotésicos para el SWH.



EJECUCIÓN PRESUPUESTO 2020

ENERO-DICIEMBRE 2020

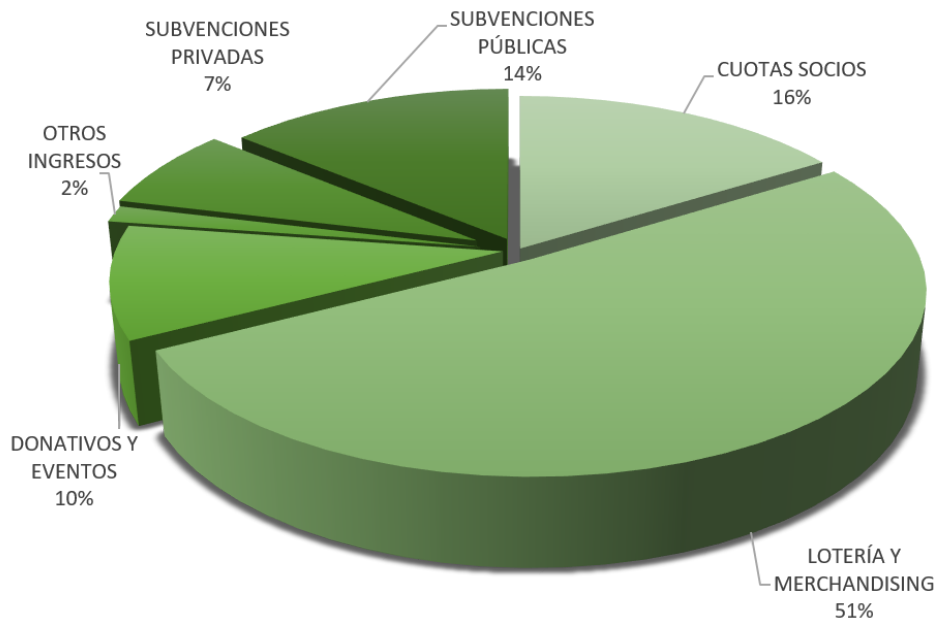
GASTOS	€	INGRESOS	€
PERSONAL Y ASESORÍA		CUOTAS SOCIOS	
PERSONAL	10.957,62 €	CUOTAS SOCIOS RECUPERADAS	160,26 €
GESTORÍA	1.597,20 €	CUOTAS SOCIOS PREVISTA	6.800,00 €
MERCHANDISING Y COMUNICACIÓN		LOTERÍA Y MERCHANDISING	
LOTERÍA	15.863,80 €	LOTERÍA	18.825,00 €
CALENDARIOS	1.607,65 €	DONATIVOS LOTERÍA ONLINE	48,80 €
BOLÍGRAFOS AESWH	1.028,50 €	CALENDARIOS 2019	2.430,00 €
SEUR	355,84 €	CALENDARIOS 2020	515,00 €
CORREOS	164,00 €	VENTA PULSERAS	156,00 €
WEB	954,00 €	DONATIVOS MERCHANDISING	92,00 €
GESTIÓN DE AYUDAS DIRECTAS A FAMILIAS		DONATIVOS Y EVENTOS	
AYUDAS IMPULSO II	2.746,00 €	DONATIVOS PARTICULARES SOCIOS	350,00 €
SEGUROS OBLIGATORIOS		DONATIVOS PARTICULARES	459,00 €
RESPONSABILIDAD CIVIL	228,02 €	EVENTOS SOLIDARIOS	3.506,50 €
PREVENC. RIESGOS LABORALES	284,35 €	OTROS INGRESOS	
PROTECCIÓN DATOS	72,60 €	PAGO SALDO ACREEDOR S.S.	207,11 €
GASTOS DIVERSOS		BONIFICACIÓN FORMAC SEG.SOC	420,00 €
FLORES	159,90 €	SUVENCIONES PRIVADAS	
DEV CUOTA SOCIO	15,00 €	PROGRAMA IMPULSO 2020	2.746,00 €
FEDER	75,00 €	FONDOS FEDER (Concedido 783,06€ Ingresado 50%)	391,52 €
EXPO CÁDIZ	278,00 €	SUBVENCIONES PÚBLICAS	
PAPELERÍA	16,35 €	AYTO DE MADRID-VICÁLVARO 2020 (Concedida-pendiente ingreso)	6.000,00 €
TELEFONO	15,00 €		
CESTA NAVIDAD	56,81 €		
MASCARILLAS QUIRÚRGICAS	12,90 €		
COMISIONES BANCOS	747,72 €		
IMPUESTOS Y TASAS	204,77 €		
TOTAL GASTOS	37.441,03 €	TOTAL INGRESOS	43.107,19 €

SALDO ESTIMADO || 5.666,16 €

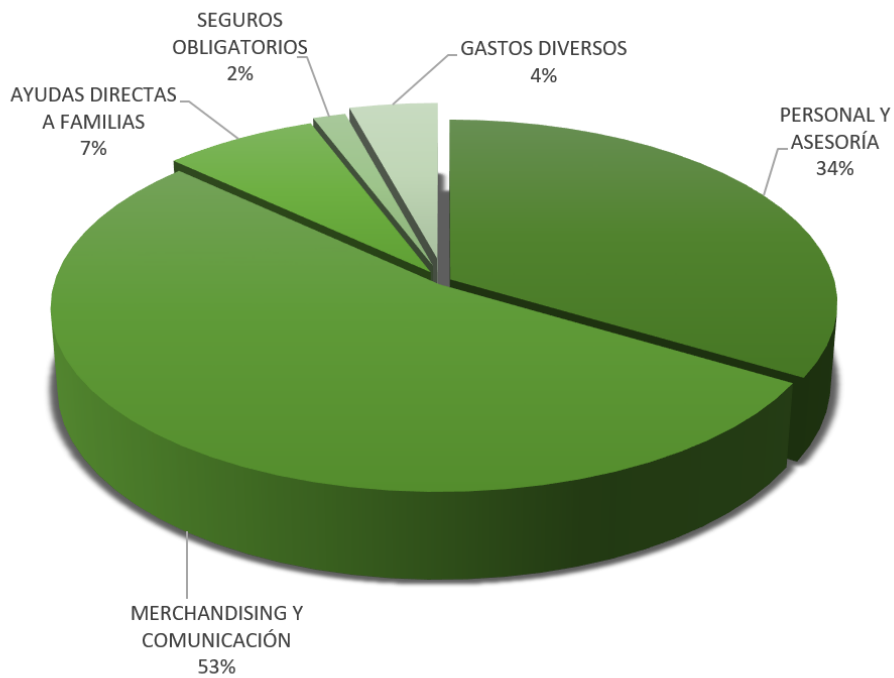
Esta tabla refleja la ejecución del presupuesto según movimientos de gastos e ingresos realizados en Bancos y Caja AESWH, que permite una estimación de ejecución del presupuesto en 2020, previa a la elaboración de las Cuentas Anuales del ejercicio 2020.

EJECUCIÓN PRESUPUESTO 2020

INGRESOS 2020



GASTOS 2020



AESWH 2020 Siempre #PorSuSonrisa

"...Este año comenzó como siempre con eventos solidarios, y actividades de visibilización... en el año de nuestro 10º Aniversario... Pero de repente llegó un coronavirus. Una pandemia que paralizó el mundo y que paralizó nuestra vida... No podemos ir al colegio, se aplazan las citas médicas y las pruebas, las terapias. Todo se para. Nos tuvimos que proteger, cada uno en su casa... Las terapias, por teleconferencia, donde el padre y la madre se convierten en las manos del terapeuta en la distancia... Hoy sabemos que nuestras familias son superhéroes y este año más que nunca. Gracias por la solidaridad de la gente que a pesar de la distancia los hemos sentido muy cerca. Con esperanza confiamos que el 2021 sea un nuevo año el que salgamos todos más fuertes y más unidos Siempre #PorSuSonrisa".





ASOCIACIÓN ESPAÑOLA
DEL SÍNDROME DE
WOLF-HIRSCHHORN