



## ¿QUIÉNES SOMOS?

La Asociación Síndrome Phelan-McDermid (ESPAÑA) es una organización sin fines de lucro, creada en Marzo de 2013

Nuestra Asociación está abierta a cualquier persona que quiera compartir nuestros objetivos y dispuesta a trabajar por su cumplimiento.

Nuestro grupo apoya la comunicación entre las familias afectadas por el Síndrome de Phelan-McDermid a través de reuniones, nuestro sitio web [www.22q13.org.es](http://www.22q13.org.es) y nuestro Grupo en facebook.

Trabajamos con los investigadores de este síndrome, buscando conocer las causas que lo provocan y las posibles curas que pudieran solucionar sus efectos. Por lo tanto queremos, recaudar fondos para la investigación científica y promover conferencias abiertas a las familias, científicos, terapeutas y cualquier persona interesada en el Síndrome de Phelan-McDermid.

Nuestro grupo también colabora con otros grupos de enfermedades raras apoyando su trabajo y favoreciendo su avance. Con el objetivo recíproco de aumentar nuestra visibilidad y nuestra fuerza para dar voz a todas las personas afectadas por una enfermedad genética rara y sus familias.

### **Nuestra MISIÓN es:**

**ESTIMULAR y APOYAR** la investigación científica dirigida hacia el descubrimiento de terapias y tratamientos efectivos para curar a las personas afectadas por el Síndrome de Phelan-McDermid.

**FACILITAR** el acceso a la información científica, cura y apoyo social para aquellos que viven día a día con esta enfermedad genética rara.

**GARANTIZAR** el diálogo entre las familias y los profesionales sanitarios implicados en la asistencia y la investigación.

**PROMOVER** el conocimiento y **SENSIBILIZAR** a la opinión pública, la prensa y a nuestras Instituciones, acerca de los problemas y necesidades de las personas con Síndrome de Phelan-McDermid.

**COLABORAR** con asociaciones extranjeras que trabajan con niños y adultos con el Síndrome de Phelan-McDermid.

### **Nuestros VALORES:**

Para cumplir con nuestra misión, seguimos unos VALORES claros en los que creemos. En nombre de esos valores, trabajamos en beneficio de las personas con Síndrome de Phelan-McDermid y sus familias.

**RESPECTO:** Creemos en la dignidad de cada persona y en su derecho a vivir con lo mejor de sus habilidades.

**SOLIDARIDAD:** Nos comprometemos a trabajar y hacer mejor la vida de las personas con Síndrome Phelan-McDermid tratando de entender su situación y los retos que esperan a sus padres, las familias y la comunidad.

**COMUNIDAD:** Creemos en la fuerza de una comunidad de apoyo internacional en el que las personas con Síndrome de Phelan-McDermid pueden encontrar acogida, consuelo e información práctica. También creemos en colaboraciones científicas fuertes y productivas, que promuevan el desarrollo de la investigación ininterrumpida.

**TRANSPARENCIA:** Vamos a ser directos y constantes en nuestra relación con las familias, colaboradores y otras personas involucradas. Así como en el asesoramiento e intercambio de información médico-científica. Y trabajaremos constantemente para disponer de información actualizada que permita mantener al día a nuestra comunidad.

Contacto en España:

Asociación Síndrome Phelan-McDermid

Juan Ramón Rodríguez  
[juanramonrh@22q13.org.es](mailto:juanramonrh@22q13.org.es)  
[www.22q13.org.es](http://www.22q13.org.es)

Norma Alhambra  
[norma.alhambra@22q13.org.es](mailto:norma.alhambra@22q13.org.es)  
[www.22q13.org.es](http://www.22q13.org.es)