

ASOCIACIÓN SÍNDROME PHELAN-MCDERMID

Dossier 2025



Índice de contenidos

Qué es el Síndrome de
Phelan-McDermid

01

02

¿Quiénes somos?

¿Qué hacemos?

03

01

**¿Qué es el
Síndrome de
Phelan-McDermid?**



¿Qué es el Síndrome de Phelan-McDermid?

Es una **condición genética** considerada enfermedad rara. Está causada por la **pérdida de material genético** del cromosoma 22 y la ausencia o mutación del gen SHANK3.

La ausencia de este gen supone que los afectados sufran **un retraso en el desarrollo** en múltiples áreas (neurodesarrollo, psicomotricidad, lenguaje, y otras comorbilidades).

Cada caso es distinto, ya que cada uno ha perdido diferentes cantidades y/o partes del código genético.

Esto hace que sea muy difícil saber cómo va a afectar al niño de forma particular y su gravedad, aunque existen algunas **características comunes**.

Se considera una **enfermedad infradiagnosticada**, y se estima que 4.000 personas afectadas sin diagnosticar en España.



Características comunes

- ✓ Discapacidad cognitiva en diversos grados.
- ✓ Hipotonía severa.
- ✓ Síntomas de autismo o TEA.
- ✓ Trastornos del desarrollo y del sueño.
- ✓ Crecimiento normal o acelerado.
- ✓ Manos grandes y carnosas, uñas de los pies displásicas, pestañas largas.
- ✓ Percepción del dolor reducida, movimientos bucales frecuentes.

Retos de las familias Phelan



Incertidumbre

Frecuentes visitas
médicas y terapéuticas



Soledad

Desconocimiento médico
de la enfermedad



Impotencia

Alto coste de las
terapias y tratamientos



Financiación

Búsqueda de fondos
para investigación y
proyectos



Exclusión

Problemas de
integración de las
personas afectadas



Desamparo

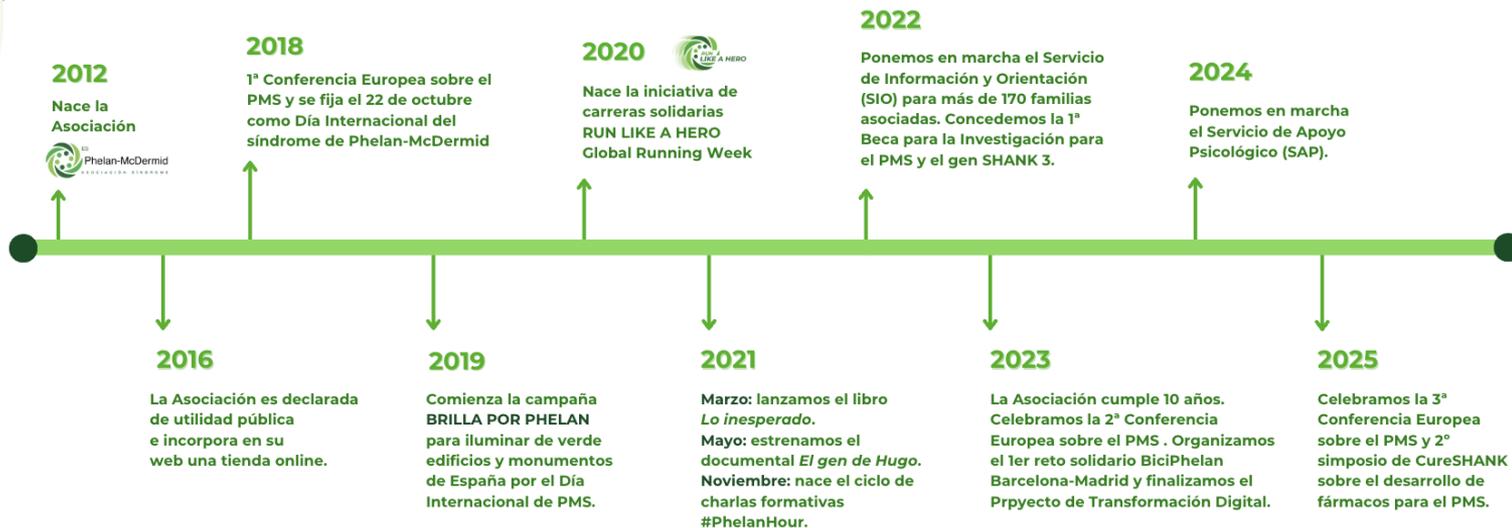
Falta de ayudas y
apoyo económico por
parte del Estado

02

¿Quiénes somos?



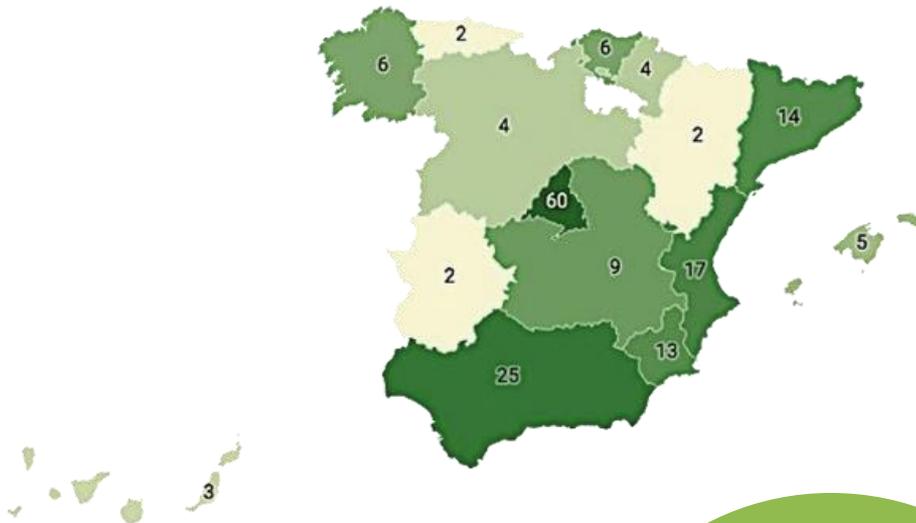
NUESTRA HISTORIA





Phelan-McDermid en España

Mapa de diagnosticados por Comunidades

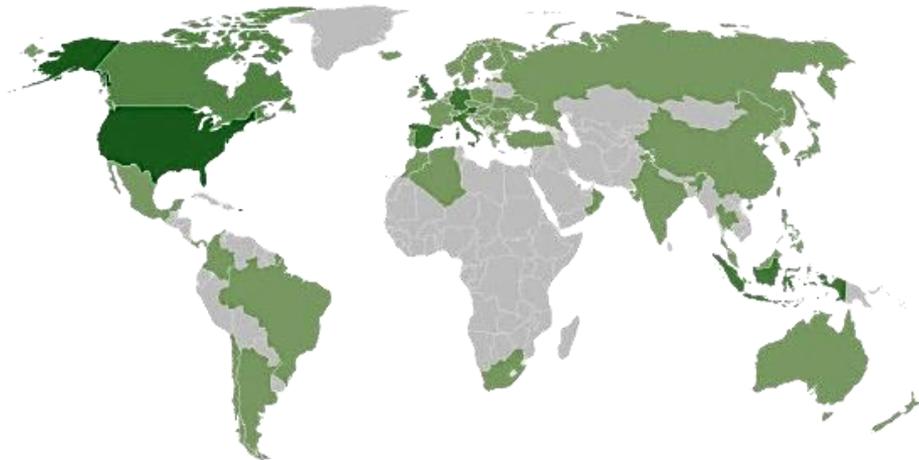


- **260** casos diagnosticados
- Aprox. **4.000** sin diagnóstico
- **1 %** población autista

- ✓ Fecha de creación: **2013**
- ✓ Número de socios: **178**
- ✓ Utilidad pública: **2016**
- ✓ Delegaciones en España: **15**
- ✓ Delegaciones extranjeras: **12**

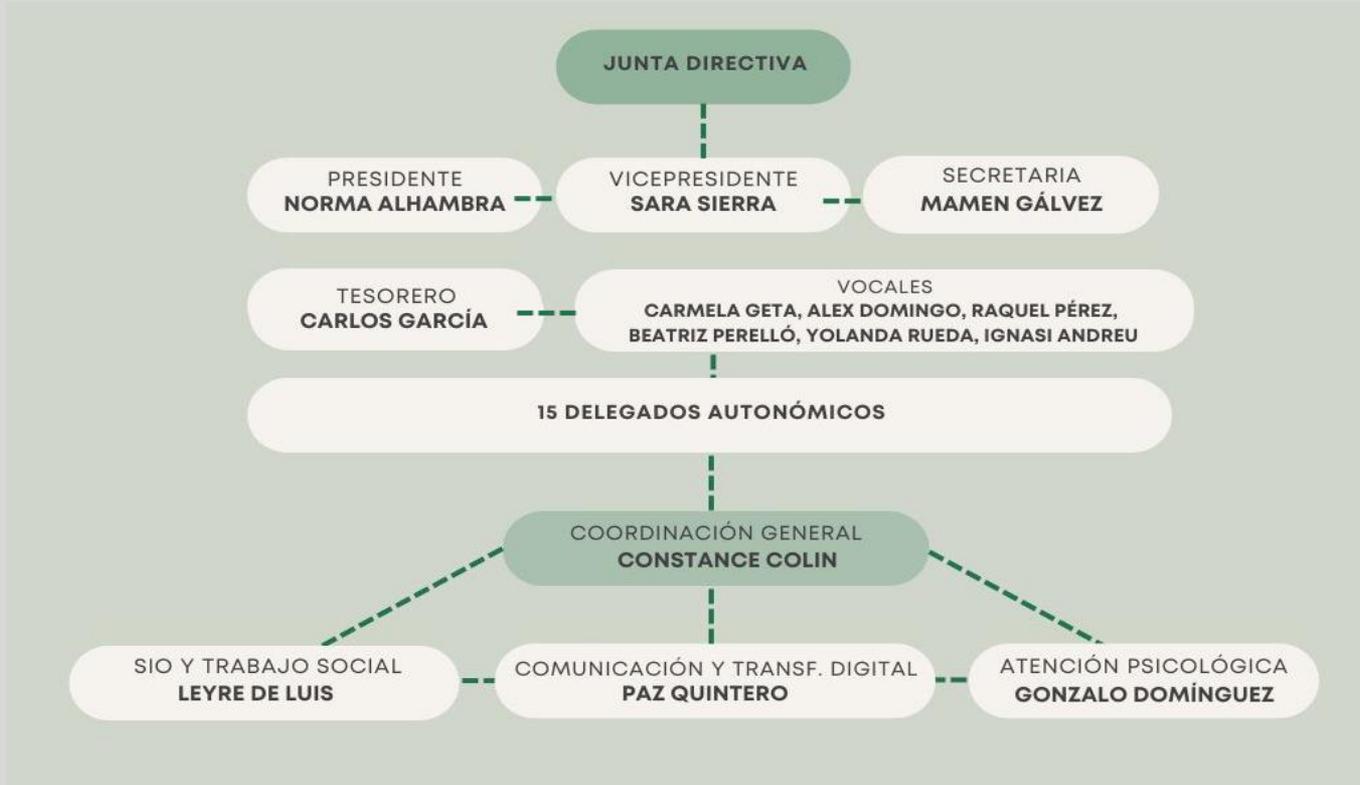
Phelan-McDermid en el mundo

España es la representante internacional para Latinoamérica



- ✔️ Casos diagnosticados: **+ de 2.880**
- ✔️ Países miembros: **60**
- ✔️ Delegados el extranjero: **12**
- ✔️ Principales zonas: **LATAM, Portugal**

Organigrama





03

¿Qué hacemos?

Nuestra misión

1

Investigar

Fomentar la investigación para encontrar un tratamiento y mejorar la calidad de vida de los pacientes.

2

Ayudar

Asegurar a las familias el acceso a información fiable y actualizada sobre el síndrome y ofrecer una comunidad de apoyo y ayuda mutua.

3

Sensibilizar

Dar a conocer la enfermedad en el resto de la sociedad para facilitar una mayor inclusión social.

¿Qué hacemos?

LA ASOCIACIÓN

La **Asociación Síndrome Phelan-McDermid**, con sede en Madrid, está compuesta por madres/padres, familiares y afectados/as por esta enfermedad rara.

NUESTRA MISIÓN

Mejorar la calidad de vida de las personas afectadas por el síndrome, mediante la aceleración de la investigación, el apoyo a las familias y la sensibilización. A través de nuestra organización en España, ofrecemos toda la información y los recursos que se han podido conseguir hasta el momento, además de seguir buscando vías de financiación que permitan continuar con el progreso en los avances médicos.



#DalesVoz



NUESTRA LABOR



Organizamos periódicamente las **Conferencias Europeas del síndrome de Phelan-McDermid** y damos a conocer los avances científicos y médicos logrados con la investigación que financiamos desde la asociación.



Disponemos de una **web** y una **app** que ofrecen recursos útiles e información de gran ayuda para las familias y personas afectadas.



Financiamos estudios médicos que nos ayudan a recabar más datos sobre el síndrome y su sintomatología.



Ofrecemos un **Servicio de Información y Orientación** y, en breve, otro de **Psicología** destinados a la atención de las familias que cuentan entre sus miembros con una o más personas afectadas por el síndrome.



Organizamos las **carreras solidarias RUN LIKE A HERO** para recaudar fondos y concienciar socialmente sobre el síndrome.



Investigar

Comité científico

Catalina Betancur, MD, PhD | PRESIDENTA

INSERM, CNRS, Université Pierre et Marie Curie, París.

Joseph D. Buxbaum, PhD | MIEMBRO

Seaver Autism Center for Research and Treatment, Department of Psychiatry, Icahn School of Medicine at Mount Sinai, New York.

Alex Kolevzon, MD | MIEMBRO

Seaver Autism Center for Research and Treatment, Department of Psychiatry, Icahn School of Medicine at Mount Sinai, New York.

Pablo D. Lapunzina, MD, PhD | MIEMBRO

Institute of Medical and Molecular Genetics (INGEMM), Hospital Universitario La Paz, IdiPAZ, Madrid Health Service, Madrid. CIBERER, CIBER of Rare Diseases.

Julián Nevado, PhD | MIEMBRO

INGEMM – Institute of Medical and Molecular Genetics, Hospital Universitario La Paz, Madrid Health Service, Madrid.

Mara Parellada, MD, PhD | MIEMBRO

AMI-TEA Program Director (Integral Care of patients whit ASD), Hospital Gregorio Marañón, Madrid.



Proyectos de investigación

La Asociación trabaja en varias áreas para ayudar a los afectados por el Síndrome de Phelan-McDermid y, para, ello las investigaciones son clave para conocer el origen del síndrome y encontrar soluciones clínicas. Uno de nuestros principales objetivos es **conseguir recursos económicos** para realizar estas investigaciones.

Los fondos generados por nuestra Asociación y las donaciones recibidas se dirigen a las siguientes prioridades de investigación:

- 1. Desarrollo de recomendaciones clínicas** basadas en evidencias para el Síndrome de Phelan-McDermid, a través de la investigación y ensayos clínicos.
- 2. Desarrollo y evaluación de nuevos tratamientos** para los principales síntomas y condiciones asociadas al Síndrome a lo largo de la vida.
- 3. Identificación de la fisiopatología molecular** del Síndrome de Phelan-McDermid para facilitar la investigación traslacional y el descubrimiento de fármacos.
- 4. En 2022, concedimos la 1ª Beca para la Investigación sobre el Síndrome de Phelan-McDermid y SHANK3**, concedida al Profesor Yuri Bozzi.

Conferencias Europeas del PMS

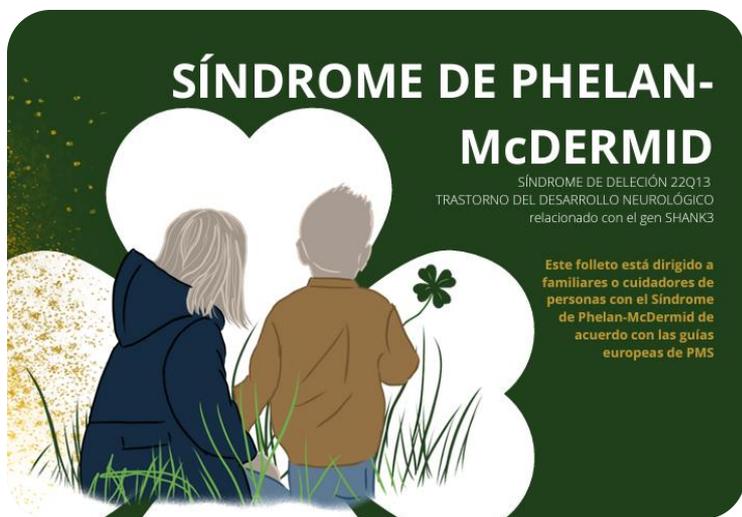
Las conferencias se dirigen a la **comunidad científica, médica, profesionales de la salud e industria farmacéutica**, y a los **familiares, asociaciones, terapeutas y todas las personas interesadas en el síndrome**; como punto de encuentro y actualización de los temas más importantes que afectan al día a día de los pacientes con el síndrome y otros trastornos relacionados.

En 2023, se presentó **1ª Guía Médica Europea sobre el Síndrome de Phelan-McDermid**, elaborada por el Consorcio de Ithaca, formado por especialistas de todas las disciplinas médicas que se pueden ver afectadas por las comorbilidades de este síndrome

Las conferencias se realizaron en **traducción simultánea**, en español e inglés, y **se transmitieron por streaming** para su visualización desde cualquier lugar del mundo.



Guía europea sobre el síndrome Phelan-McDermid



Este es un documento informativo para familiares o cuidadores de personas con Síndrome de Phelan-McDermid (PMS). Este documento es una versión adaptada de la guía de consenso europea sobre el Síndrome de Phelan-McDermid. Esta guía fue desarrollada por un consorcio compuesto por profesionales y padres, como expertos vitales, representando a 14 países y basado en los resultados de una encuesta mundial realizada a casi 600 familias. Puede encontrar la versión más actualizada de la guía en <https://ern-ithaca.eu/documentation/phelan-mcdermid-guideline/>.

En este folleto encontrará información sobre características clínicas, diagnóstico, tratamiento, riesgo de recurrencia y recomendaciones consensuadas tal y como fueron publicados en la guía europea. (Véase "Qué hacer").



Ayudar

SIO: Servicio de Información y Orientación

El Servicio de Información y Orientación (SIO) da cobertura a las familias asociadas ofreciendo un servicio apoyo, escucha y orientación ante nuevos diagnósticos, consultas sobre ayudas, subvenciones y prestaciones para los afectados.

A través del **canal de noticias**, el servicio **SIO** ofrece información general de interés para las familias.

The logo consists of the letters 'SIO' in a bold, dark green, sans-serif font. The letters are set against a light green circular background that is part of a larger graphic design on the left side of the slide. The 'S' and 'O' have a slight shadow effect, making them stand out.

SIO

Servicio de Información y
Orientación



SAP: Servicio de Atención Psicológica



El Servicio de Atención Psicológica (SAP) da cobertura de apoyo psicológico para mejorar el bienestar personal y calidad de vida de las familias con un afectado/a por el síndrome Phelan-McDermid. Atendemos a las necesidades psico-sociales de los miembros de las familias de afectados por el PMS, a través de un trato humano y cercano, ofreciendo diferentes formas de intervención adaptadas a cada persona, familia y situación.

Proyectos

AlfaSAAC

Este proyecto, proporciona formas de **comunicación alternativas** al habla natural para nuestros niños, de manera que puedan relacionarse con su familia y entorno con mayor facilidad, reduciendo así la frustración y el aislamiento social.

IMPULSO

Apoyamos a las familias en situación económica vulnerable a afrontar el **coste de las terapias y de la compra de aparatos de ortopedia** que necesitan los niños

Hogares+Autónomos

Proporcionamos una **formación a las familias** para que puedan entender las necesidades y dificultades de sus hijos de manera que se puedan optimizar las diferentes terapias en las que participan, así como darles continuidad en el propio domicilio.

PhelanAPP



Perfil de usuario

Área de usuario y actualización de datos.



Mis citas con la Asociación

Solicitud de citas con el personal de la Asociación: SIO, Coordinación, Psicología, Comunicación...



Carnet de socio

Carnet de socio digital.



Registro médico

Registro médico diario de sintomatología (con aviso diario) y opción de descarga de dicha información.



Partners

Ofertas y ventajas de nuestro programa partners.



Recursos

Listado de enlaces a recursos disponibles desde la web.



Tarjeta de emergencias

Acceso directo a la tarjeta de emergencias con los datos médicos del afectado.



Registro hospitalario

Registro de ingresos hospitalarios para control familiar.



Proyectos

Listado de proyectos para la asociación con posibilidad de inscribirte y acceder a la documentación asociada.



WallaPhelan

Mercadillo de intercambio de material de segunda mano entre familias (la asociación NO hace de intermediario ni cobra por su uso).

Becas Campamento Verano PMS

- *2 jornadas de actividades de ocio en un entorno de naturaleza, que favorezcan su desarrollo, autonomía, lazos de amistad, nuevas habilidades y mejoren su inserción social.*
- *Apoyo a las familias durante el período no lectivo.*
- *Estancia, alojamiento, manutención completa, programa de actividades de ocio específico, acompañamiento personalizado, transporte y seguro de Responsabilidad Civil.*



Encuentro anual de familias

Desde **2016**, organizamos el encuentro anual de familias donde, además de celebrar nuestra **Asamblea Anual** de socios, organizamos charlas formativas para los padres y actividades para nuestros niños PMS y sus hermanos.



Apoyo

Damos soporte y apoyo emocional a las familias, y fortalecemos lazos en nuestra comunidad de familiares de afectados.



Información

Ofrecemos novedades e información sobre nuevos proyectos para familias.



Sensibilizar

Run Like a Hero | Ocio y deporte inclusivo

RUN LIKE A HERO surge en plena pandemia, como respuesta a la necesidad de generar recursos para ayudar a las familias afectadas por el Síndrome de Phelan-McDermid. El deporte transmite valores importantes con los que se identifican múltiples causas, une a la sociedad y supone una forma saludable de contribuir con la asociación en un **evento apto para toda la familia**.

El proyecto se **inicia en 2020**, en forma de **carrera virtual solidaria**, y se hace a nivel mundial. Desde España, como organizadores del proyecto y representantes también de Latinoamérica, convocamos a todas las organizaciones Phelan para participar en esta iniciativa global, para beneficiar a todas las personas con PMS del mundo. **Más de 20 países** (entre ellos: Estados Unidos, Brasil, Canadá, Australia, Francia, Alemania, Portugal, UK, Australia, etc.) han participado en las ediciones de la carrera virtual en 2020, 2021 y 2022.

runlikeahero.com



Run Like a Hero



RLH Global Running Week



Carrera virtual de 5 KM. Organizada desde 2020. Se puede participar desde cualquier parte del mundo.

323 runners en 2024.

RLH Majadahonda



Carrera 5/10 KM. Organizada desde 2021, con la colaboración del C.C. Equinoccio, Decathlon de Majadahonda, Ayto. de Majadahonda y el Patronato del Monte del Pilar.

807 runners en 2023.

RLH Herencia



Carrera de 5/10 KM. Organizada desde 2022, con la colaboración del Ayuntamiento de Herencia, CaixaBank y BBVA.

756 runners en 2024.

RLH Ortuella



Carrera de 5/10 KM. Organizada desde 2022, con la colaboración del Ayuntamiento de Ortuella.

226 runners en 2024.

RLH Pamplona



Caminata de 4 KM. Organizada desde 2024, con la colaboración del Ayuntamiento de Pamplona.

340 runners en 2024.

RLH Daimús



Carrera de 5/10 KM. Primera edición 2024.

Postpuesta a 2025 por la DANA.



Campaña #BrillaPorPhelan



El 22 de Octubre celebramos el Día Internacional del Síndrome Phelan-McDermid, iluminando de color verde más de 70 edificios en toda España.



Campaña en RR.SS. de difusión y sensibilización



Exposición Fotográfica *Conociendo el PMS*

Hablamos siempre de *Dar Voz a nuestros héroes*, pero también les queremos poner cara y que nos cuenten cómo es su día a día. Inspirados en esta idea, llevamos a cabo la **Exposición Fotográfica Itinerante *Conociendo el Síndrome de Phelan-McDermid***.

Con estas fotos hemos querido transmitir que, pese a las complicaciones a las que se enfrentan los niños y sus familias, nuestra realidad es esperanzadora, llena de avances y alegrías, removiendo sentimientos como la pena o la angustia que, desde el desconocimiento, socialmente se suele tener de los afectados.

Las fotos han sido realizadas por el fotógrafo David Palacín (Burgos) quien, de manera altruista y desinteresada, ha colaborado en este proyecto. David, a través de sus fotografías, han plasmado su visión sobre el PMS y ha sabido captar la esencia y singularidad de los niños, los auténticos protagonistas de la nuestra gran familia y asociación.



Acuerdos con empresas solidarias



¿Eres freelance o formas parte de una empresa con Responsabilidad Social Corporativa?

VOLUNTARIADO

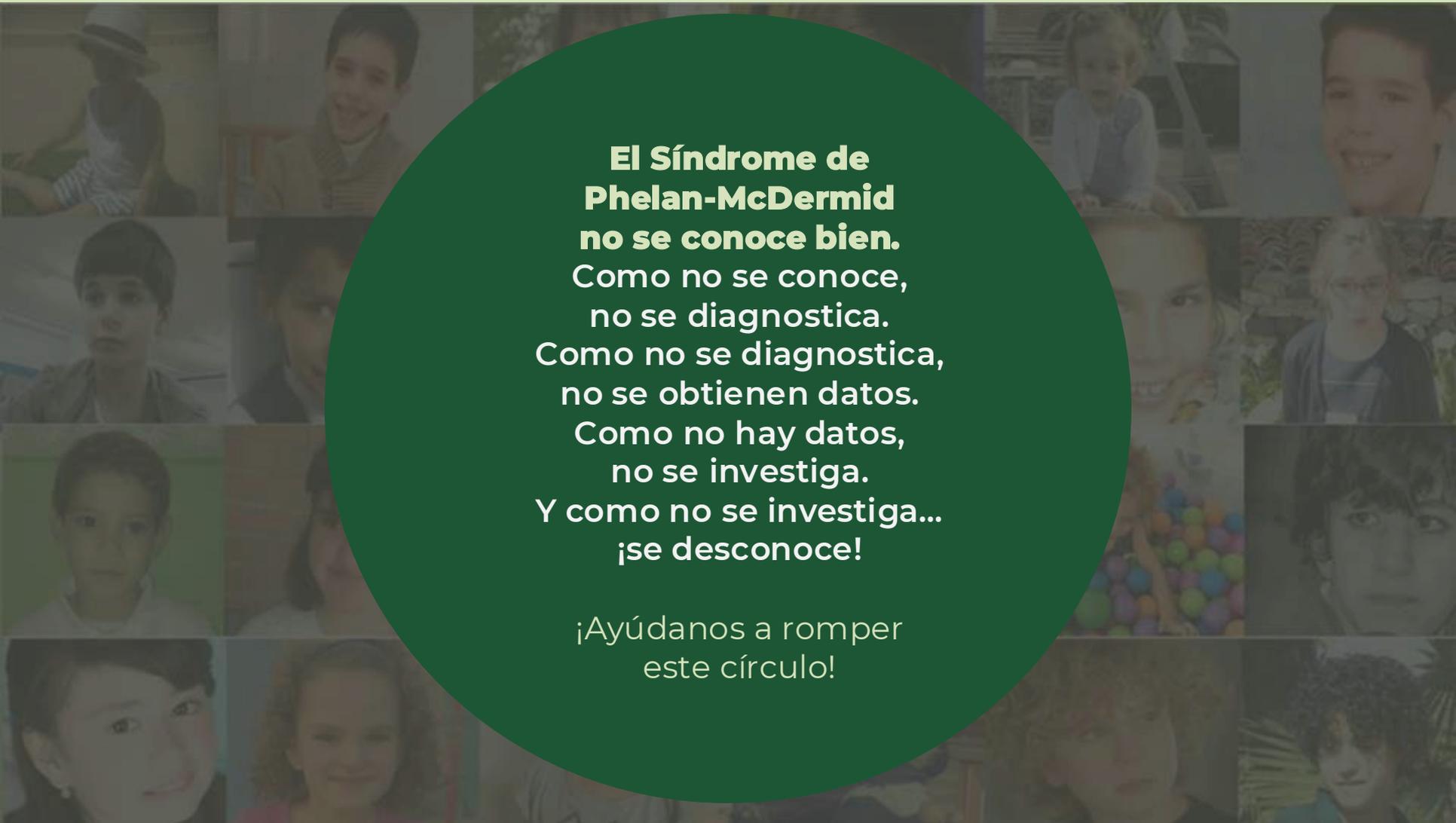
Únete a nuestro equipo de **voluntarios/as para nuestros eventos** solidarios. ¡Pequeñas acciones hacen mucho!

CONVIÉRTETE EN PARTNER

Tu empresa puede apoyar económicamente nuestra labor y nuestros eventos.
¡**Donar** tiene incentivo fiscal!

¡Todo lo
hacemos
por ellos!





**El Síndrome de
Phelan-McDermid
no se conoce bien.**
Como no se conoce,
no se diagnostica.
Como no se diagnostica,
no se obtienen datos.
Como no hay datos,
no se investiga.
Y como no se investiga...
¡se desconoce!

¡Ayúdanos a romper
este círculo!



**¡Ayúdanos
a darles voz!**

¡Gracias!

CONTACTO

| Coordinación | **Constance Colin**
+34 34 686 22 29 78 / coordinador@22q13.org.es

| Servicio de Información y Orientación | **Leyre de Luis**
+34 648 67 99 16 / sio@22q13.org.es

www.22q13.org.es



AsociacionPhelanMcDermid



@sindromephelan



@PhelanMcDermid