

Memoria de actividades

2025



Asociación Síndrome Phelan-McDermid



Contenidos

1. **Carta de la Presidenta**
2. **¿Qué es el síndrome de Phelan-McDermid?**
3. **¿Quiénes somos?**
4. **Avances e investigación**
5. **Proyectos de atención directa**
6. **Resultados 2025**
7. **Actividades 2025**
8. **Difusión y divulgación 2025**
9. **Plan estratégico 2025-2030**





1. Carta de la Presidenta

Queridos todos:

Un año más, al preparar esta carta para nuestra Memoria de Actividades, es inevitable mirar atrás y reflexionar sobre el camino recorrido. Lo hago con una profunda sensación de orgullo y gratitud, al comprobar que seguimos avanzando con firmeza en la misión para la que nació nuestra Asociación: acompañar, apoyar, dar visibilidad y generar oportunidades para nuestras familias y para nuestros hijos.



Cada paso que damos es fruto del esfuerzo colectivo. Hoy podemos decir con satisfacción que somos un equipo sólido y comprometido en el que caminamos juntos familias, colaboradores, voluntarios, investigadores, profesionales del ámbito sanitario y, por supuesto, nuestro equipo de trabajadoras de la Asociación. Precisamente a ellas quiero dedicar de manera especial estas palabras, porque su trabajo diario, muchas veces silencioso, es el motor que permite que todos nuestros proyectos sigan adelante.

Desde el departamento de Comunicación, Paz ha impulsado y desarrollado campañas ligadas a fechas clave del calendario, contribuyendo a visibilizar la importancia de las terapias, la labor de la Asociación, el Día del Phelan, la carrera Run like a Hero y muchas otras iniciativas fundamentales para mantener nuestra presencia y difusión en redes sociales. Además, ha mantenido actualizada nuestra web con información relevante para las familias, ha colaborado en el diseño de materiales y ha apoyado la organización y difusión de los eventos promovidos por las distintas delegaciones territoriales, entre muchas otras acciones que refuerzan nuestra imagen y nuestra capacidad de llegar a más personas.

El SIO (Servicio de Información y Orientación) continúa siendo un pilar esencial como servicio de apoyo directo a las familias, tanto en el momento del diagnóstico como a lo largo de las distintas etapas y dificultades que puedan surgir. Nuestra trabajadora social, Leyre, ha atendido en este último año a 182 familias, derivando a 18 de ellas a nuestro SAP (Servicio de Apoyo Psicológico). Su labor, junto a la de nuestra coordinadora Constance, ha sido también clave en la elaboración y presentación de proyectos a subvenciones públicas y privadas. Gracias a ello, hemos podido dar continuidad a iniciativas tan valiosas como el proyecto Alfasaac, que permite a las familias aprender a utilizar comunicadores con pictogramas para mejorar la comunicación con sus hijos, o el proyecto Hogares más autónomos, que facilita a familias de la Comunidad de Madrid sesiones semanales con una terapeuta ocupacional en su propio hogar, proporcionando acompañamiento y herramientas prácticas para el día a día.

Nuestra coordinadora ha supervisado y acompañado todos estos proyectos y, además, ha hecho posible la organización de las Conferencias Internacionales y el Simposio de CureShank celebrados en Barcelona. Ambos encuentros fueron un éxito de participación y contenido. Las ponencias despertaron un gran interés entre familias y profesionales, favorecieron nuevas sinergias entre investigadores y la Asociación y, algo especialmente valioso para nosotros, permitieron conocer a nuevas familias tanto de España como de otros países. Todos regresamos de ese encuentro con energías renovadas y con más fuerza para continuar trabajando por el futuro de nuestros hijos.

Este año también ha marcado un hito importante con la creación de una nueva Asociación internacional en la que participamos directamente Leyre y yo: PMS GO (Phelan-McDermid Syndrome Global Organisation), que iniciará su actividad a lo largo de 2026. Este proyecto nace de la unión de las asociaciones alemana y española junto con las fundaciones estadounidense e inglesa. Durante las conferencias celebradas en Barcelona, otras asociaciones tuvieron la oportunidad de conocer el proyecto, tanto presencialmente como a través de reuniones virtuales, mostrando un gran interés en incorporarse una vez finalice el proceso de inscripción.

PMS GO tendrá su sede en España e iniciará su andadura bajo la presidencia de nuestra Asociación. Su objetivo será apoyar la creación de asociaciones en países donde aún no existen, generar redes de contacto entre familias que se encuentran aisladas y asociaciones cercanas por ubicación o idioma, recopilar y traducir el conocimiento existente sobre el síndrome, reunir y difundir las investigaciones que se están desarrollando en distintos países, facilitar la colaboración entre investigadores y continuar dando visibilidad al síndrome, defendiendo los derechos de las familias en el ámbito internacional.

Quiero expresar mi agradecimiento más sincero a nuestras trabajadoras por su dedicación, profesionalidad y compromiso. Mi reconocimiento se extiende también a todas las familias, a los miembros de la Junta Directiva y a las Delegaciones territoriales, cuyo apoyo constante hace posible que nuestra labor siga creciendo cada año.

Mirando hacia el futuro, además de consolidar y mejorar los proyectos que ya están en marcha, hemos desarrollado una nueva iniciativa, *Phelan visible*, presentada a la convocatoria de subvenciones del 0,7 del IRPF del Ministerio de Interior. Este proyecto tiene como objetivo divulgar la importancia del diagnóstico temprano, fundamental para mejorar tanto la salud mental de nuestras familias como la calidad de vida de nuestros hijos. La concesión de esta subvención nos permitirá centrar esfuerzos durante el próximo año en sensibilizar sobre esta necesidad entre responsables políticos, asociaciones, profesionales sanitarios y la sociedad en general, confiando en contar, como siempre, con la implicación y colaboración de todos vosotros. ¡Seguimos caminando juntos, con esfuerzo, ilusión y esperanza!

Deseando que el próximo año venga acompañado de salud, energía y nuevos avances para todas nuestras familias, recibid un afectuoso abrazo,



Norma Alhambra Jiménez
Presidente de la Asociación y mamá de Lorena



2. ¿Qué es el síndrome de Phelan-McDermid?

El síndrome de Phelan-McDermid es una condición genética considerada enfermedad rara. Está causada, en la mayoría de casos, por la mutación o pérdida de material genético del extremo terminal del cromosoma 22. **La característica común de todos los afectados es la ausencia o mutación del gen SHANK3** (las frases que componen un capítulo). Esto hace que los afectados sufran un retraso en el desarrollo de múltiples áreas, especialmente en la capacidad de hablar. Esta mutación, por lo general, aparece de forma espontánea, es decir, no es heredada.

En el momento en que los problemas de desarrollo comienzan a ser evidentes, se lleva a cabo una batería de test para descartar las enfermedades comunes. Cuando los resultados apuntan a un posible origen genético, el diagnóstico suele confirmarse mediante las siguientes pruebas:

- El análisis de los cromosomas (cariotipo).
- El microarray o la hibridación genómica comparada (array CGH).
- Secuenciación o exoma.
- La hibridación in situ fluorescente (FISH) puede detectar grandes deleciones.



Cariotipo

Características y problemas

Cada caso es diferente, 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:

- Discapacidad intelectual de diversos grados.
- Hipotonía muscular.
- Ausencia o retraso del habla.
- Autismo y TEA.
- Problemas de sueño y problemas digestivos.

Tratamiento

Aún no hay tratamiento específico para las personas afectadas por el Síndrome de Phelan-McDermid, pero sí unas terapias que les ayudan a paliar y mejorar los efectos en su día a día y unas recomendaciones farmacológicas para el manejo del déficit de atención, la hiperactividad y la impulsividad en personas afectadas.

Retos de las familias Phelan

Las familias de niños, adolescentes y adultos afectados por el síndrome de Phelan-McDermid no solo se enfrentan a la dificultad del día a día del cuidado de una persona altamente dependiente y con grandes carencias comunicativas, sino que también tienen que lidiar con todos estos hándicaps:



Incertidumbre

Frecuentes visitas médicas y terapéuticas



Soledad

Desconocimiento médico de la enfermedad



Frustración

Una mezcla de agotamiento y esperanza constante



Financiación

Falta de ayudas a pesar de un alto coste de las terapias y tratamientos



Exclusión

Problemas de integración de las personas afectadas

Personas afectadas por comunidad autónoma

FEMENINO: 51%:

MASCULINO: 49%



Afectados

245

Asociados

232



3. ¿Quiénes somos?

La Asociación Síndrome Phelan-McDermid es una organización sin fines de lucro, creada en febrero de 2013 y declarada Entidad de Utilidad Pública en febrero de 2016. Nuestro ámbito territorial de actuación es el Estado Español.

Actualmente contamos con **232 socios**, repartidos por toda la geografía española. Nuestra Asociación está abierta a cualquier persona que quiera compartir nuestros objetivos y esté dispuesta a trabajar por su cumplimiento.

La entidad está formada en la actualidad por las siguientes personas:

Junta directiva

Presidenta:

Norma Alhambra Jiménez

Mamá de Lorena Domínguez

Vicepresidenta:

Sara Sierra Navarro

Mamá de Darío Nafría Sierra

Secretaria:

María del Carmen Gálvez

Mamá de Noa Cuenca Gálvez

Tesorero:

Carlos García Ruiz

Papá de Juan Carlos G^a Cañamero

Vocales:

Beatriz Perelló, mamá de Beatriz

Alex Domingo, papá de Sergio

María Guerrero, mamá de Diana

Yolanda Rueda, mamá de Esther

Raquel Pérez, mamá de Emma

Ignasi Andreu, papá de Pau

Sonia Llorente, mamá de Gora (sin voto)

Junto a la Junta Directiva

colaboran aportando su conocimiento y experiencia:

Asesora Científica:

Bárbara Gómez-Taylor, mamá de Mar

Asesores:

Manuel Acebes, papá de Pablo

Carlos Domínguez, papá de Carlota

Servicio de Psicólogo externo:

Gonzalo Domínguez

Comité Científico

Presidenta

Catalina Betancur. MD, PhD.

Miembros

Alex Kolevzon. MD.

Pablo D. Lapunzina, MD, PhD.

Julián Nevado PhD.

Mara Parellada. MD. PhD.

Norma Alhambra

La Asociación cuenta con una **Coordinadora General**, Constance Colin, una **Trabajadora Social**, Leyre de Luis, que gestiona el Servicio de Información y Orientación y, también, una **Responsable de Comunicación**, Paz Quintero.

Delegaciones por CC.AA.

María Guerrero/Ivana Fernández
Delegadas de Andalucía

Carlos J. Torres Gallego
Delegado de Castilla - La Mancha

Laura Ciaurriz
Delegada de Navarra

Victoria Carol/Ignasi Andreu
Delegados de Cataluña

Teresa Ramiro
Delegada de Galicia

Yolanda Rueda
Delegada de Castilla y León

Beatriz Perelló
Delegada de Comunidad Valenciana

Marisa Binimelis
Delegada de Islas Baleares

Coro Tellechea
Delegada del País Vasco

Raquel Pérez
Delegada de Región de Murcia

Yolanda Carballeira
Delegada de Asturias

María Mejías González
Delegada de Islas Canarias

Inés Saiz
Delegada de Cantabria

Beatriz Muñoz
Delegada de Madrid

Marta Maestre
Delegada de Aragón

Alianzas en Iberoamérica

Angélica Mazo
Colombia

Ana Tillería
Paraguay

Ángeles Morel
Chile

Aridny Migoyo
Cuba

Kenneth Rosales
Costa Rica

Gastón Varela / Sergio Iseas
Argentina

Rocío Bezdicek
EEUU

Ana Claudia Soares
Brasil

Miriam Torres/Aquiles Sánchez
México

Patricia Galeano
Nicaragua

Carla Bustamante
Perú

Nadia Martínez
Venezuela

Angélica Mejía
Puerto Rico

Raquel de García
Guatemala

Brendis Bosquez
Panamá

Alianzas en Europa

Ruy Barbosa
Delegado en Portugal

Vera Tamantini
Delegada de Italia

Michael Schön
Alemania

Nuestra misión y valores

Nuestra visión

Queremos un mundo en el que exista un tratamiento para el síndrome de Phelan-McDermid y en el que las personas afectadas disfruten de una vida digna gracias al pleno reconocimiento y apoyo a su condición.

Nuestra misión

Nuestra misión es mejorar la calidad de vida de las personas que viven con el síndrome, mediante el diagnóstico precoz de la enfermedad, el fomento de la investigación, el apoyo a las familias y la movilización de la sociedad.

Nuestros valores

Dignidad: Defendemos el derecho de las personas con discapacidad a disfrutar de una vida digna en condiciones de igualdad y sin discriminación.

Solidaridad: Trabajamos incansablemente para mejorar la calidad de vida de las personas con síndrome de Phelan-McDermid, apoyándolas a ellas y sus familias en toda su trayectoria de vida.

Comunidad: Creemos en la fuerza de la comunidad Phelan-McDermid que proporciona acogida, consuelo e información práctica a las familias.

Progreso: Luchamos para potenciar la investigación científica que permita el desarrollo de un tratamiento para el síndrome Phelan-McDermid.

Transparencia: Somos transparentes en el desarrollo de nuestras actividades y, en nuestra relación con las familias, somos directos y constantes para facilitarles información veraz, actualizada y clara sobre el síndrome Phelan-McDermid. Nuestras cuentas son auditadas anualmente por un auditor externo.



Nuestra historia



Nuestras actividades



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 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.

4. Avances e investigación

Segunda beca de investigación

En 2024, la 2ª Beca de Investigación de la Asociación Síndrome de Phelan-McDermid fue concedida al proyecto de investigación '*Sensory reactivity differences and sleep difficulties in children with Phelan-McDermid syndrome: Can sensory based telerehabilitation come to the rescue?*' liderado por el Prof. Sergio Serrada Tejeda de la Universidad Rey Juan Carlos y la Dra. Teresa Tavassoli de la Universidad de Reading.

En septiembre de 2025 dio comienzo y actualmente está en fase de desarrollo.

Reactividad sensorial y alteraciones del sueño:
¿Están relacionadas las diferencias de reactividad sensorial y las dificultades de sueño en niños con síndrome de Phelan-McDermid?



Estudios de investigación

<p>P1. Sensory reactivity differences and sleep difficulties in children with Phelan-McDermid syndrome: Can sensory based telerehabilitation come to the rescue?'</p>	<p>El objetivo de esta investigación es estudiar si las diferencias de reactividad sensorial y las dificultades de sueño en niños con síndrome de Phelan-McDermid están relacionadas. El estudio está liderado por el Prof. Sergio Serrada Tejada de la Universidad Rey Juan Carlos y la Dra. Teresa Tavassoli de la Universidad de Reading.</p> <p>Fecha inicio: septiembre 2025 Proyecto en curso</p> <p>Proyecto financiado por la Beca de investigación de la Asociación.</p>	
<p>P2. Evaluación del procesamiento sensorial y habilidades funcionales en personas con Síndrome de Phelan-McDermid</p>	<p>El objetivo del estudio es determinar el perfil sensorial de la población infantojuvenil y las habilidades funcionales con PMS en población española e hispanohablante y observar la evolución del perfil sensorial y de las habilidades funcionales para determinar si existen variaciones a lo largo del periodo de desarrollo infancia-adolescencia de la población infantojuvenil con PMS El estudio, está dirigido por Marta Pérez de Heredia, Doctora en Terapia Ocupacional y profesora titular del Departamento de Fisioterapia, Terapia Ocupacional, Rehabilitación y Medicina Física de la Universidad Rey Juan Carlos.</p> <p>Fecha inicio: marzo 2020 Proyecto en curso</p>	
<p>P3. Caracterización Clínica de Pacientes PMS</p>	<p>El estudio está dirigido por la Dra. Mara Parellada desde el Servicio de Psiquiatría del Niño y del Adolescente en el Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Consiste en la valoración clínica y neuropsicológica de los participantes para explorar las áreas de desarrollo cognitivo, motor y del lenguaje, y las habilidades adaptativas y de la vida diaria. Y en la evaluación de posible presencia de problemas de salud mental asociados, trastornos psiquiátricos o del espectro del autismo (TEA).</p> <p>Fecha inicio: mayo 2017</p>	

Estudios de investigación

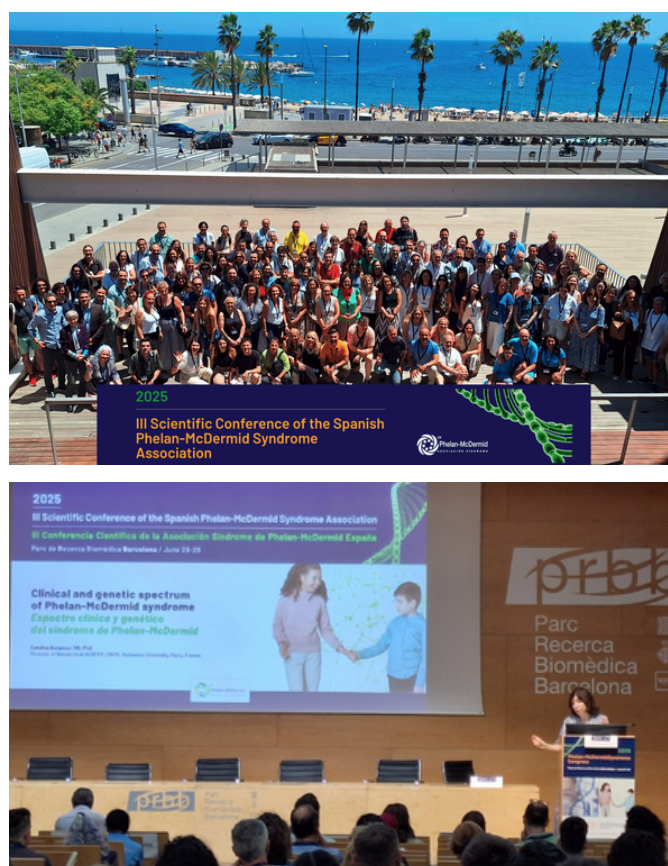
	Proyecto en curso	
<p>P4. Proyecto de microbiota, perfil metabólico y estado nutricional en PMS</p>	<p>Su objetivo es la determinación de la microbiota, perfil metabólico y estado nutricional en pacientes con el síndrome de Phelan McDermid" bajo la supervisión del Investigador Principal (IP) Dr. Guillermo Álvarez de Calatayud y de la Sociedad Española de Microbiota, Probióticos y Prebióticos (SEMIPyP) El Proyecto obtuvo la aprobación del CEIm del Hospital General Universitario Gregorio Marañón (HGUGM) el 27 de octubre de 2021. Sobre este Proyecto ha sido presentada al CEIm una adenda dirigida a la realización de la ampliación y seguimiento objeto de este Convenio, obteniendo valoración favorable (versión 2.0). Realizado junto a:</p> <ul style="list-style-type: none"> ● Laboratorio del Departamento de Nutrición de la facultad de Veterinaria de la Universidad Complutense de Madrid ● Departamento de Nutrición de la Facultad de medicina de la Universidad Católica de Valencia <p>Fecha de inicio: octubre 2021 Fecha de fin: 2025</p>	
<p>P5. Ensayo clínico HOPE-2 en el tratamiento de adultos con síndrome de Phelan-McDermid</p>	<p>Estudio de Fase II de la empresa biofarmacéutica Oryzon Genomics, que tiene el objetivo de estudiar la seguridad y eficacia del fármaco vafidemstat para el tratamiento de la agitación y agresividad así como de otros síntomas en adultos con Síndrome de Phelan-McDermid. Estudio en preparación</p>	

Congreso sobre el síndrome de Phelan-McDermid

Los días 26, 27, 28 y 29 de junio, el Parc de Recerca Biomèdica (Parque de Investigación Biomédica) de Barcelona, fue el escenario del Congreso sobre el Síndrome de Phelan-McDermid a nivel internacional. Este importante encuentro para científicos, investigadores profesionales de la salud y familias Phelan, estuvo dividido en dos eventos: el II Simposio Internacional de CureSHANK sobre Desarrollo de Fármacos para el Síndrome de Phelan-McDermid y la III Conferencia Científica de la Asociación Síndrome de Phelan-McDermid España.

Además, las familias participaron en sesiones de asesoramiento genético individualizado, para interpretar adecuadamente los informes genéticos de los pacientes, una iniciativa que fue especialmente valorada

La III Conferencia Científica ha supuesto un importante foro de intercambio de conocimiento científico y clínico, consolidando a la Asociación como un referente en la promoción de la investigación biomédica y en el apoyo integral a las personas afectadas y sus familias.



5. Proyectos de atención directa

PROYECTO DE COMUNICACIÓN AUMENTATIVA Y ALTERNATIVA (CAA)

Este proyecto, que se ha llevado por tercera vez en 2025 con ALFASAAC, aporta 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.

El principal valor de este proyecto es fomentar y ejercer el derecho a la comunicación y acceso a la alfabetización en personas con discapacidad y necesidades complejas de comunicación, así como la mejora de la calidad de vida de los afectados por el síndrome de Phelan-McDermid y sus familias.

Las familias que han participado en este proyecto recibieron una formación teórica y práctica en CAA y estrategias de enseñanza en entornos naturales a través de la estimulación del lenguaje asistido, así como un acompañamiento posterior para supervisar la implementación de estas herramientas.

Para ello, y previamente, se realizó una valoración de las habilidades lingüísticas y de comunicación de cada afectado/a con necesidades complejas de comunicación para diseñar y seleccionar el sistema de comunicación y vocabulario más adecuado.



PROYECTO HOGARES + AUTÓNOMOS

El proyecto Hogares + autónomos tiene ya tres ediciones. Nació de la necesidad, transmitida por parte de las familias de afectados por el síndrome de Phelan-McDermid, de recibir una formación que les permita 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 y/entorno más cercano.

El objetivo es mejorar la calidad de vida de las familias con afectados por el síndrome de Phelan-McDermid, dotándolas de habilidades concretas para fomentar la autonomía de su familiar afectado en el contexto del hogar.

Este proyecto constó de dos partes: una formación a las familias a través de un aula virtual, e impartida por profesionales (Módulo neurodesarrollo, Módulo integración sensorial, Módulo comunicación y lenguaje, Módulo fomento de la autonomía), una intervención terapéutica domiciliaria, con el fin de que las familias adquirieran habilidades y pautas concretas en su contexto más cercano que faciliten el día a día con sus hijos/as.

Las familias participantes se han formado e informado sobre cuestiones básicas e imprescindibles de la enfermedad con la que conviven sus hijos e hijas mayoritariamente, pudiendo entender mejor tanto la enfermedad como los comportamientos de sus afectados, mejorando la empatía y dinámica familiar. Además, a través de la intervención en el domicilio han adquirido pautas y habilidades que les ayudarán en su día a día a resolver dificultades con las que conviven a diario a causa de la enfermedad.



PROGRAMA IMPULSO

Más de 2.500 personas, entre ellas personas afectadas por el síndrome de Phelan-McDermid, han podido beneficiarse de la VI edición del Programa Impulso, desarrollado por la Fundación Mutua Madrileña y la Federación Española de Enfermedades Raras.

El programa Impulso es un fondo de ayudas destinado a la mejora de la calidad de vida de quienes conviven con una enfermedad poco frecuente o están en busca de diagnóstico, a través de la cobertura de terapias y productos de apoyo. Gracias a este programa, 30 familias de personas afectadas por el síndrome de Phelan-McDermid han podido acceder a diferentes terapias y actividades.



SIO - SERVICIO DE INFORMACIÓN Y ORIENTACIÓN

El Servicio de Información y Orientación, ha dado cobertura a numerosas familias asociadas durante el año 2025. En concreto, se han hecho 182 atenciones. Se han realizado mediante llamada telefónica, correo o WhatsApp, facilitando de esta forma la comunicación. El servicio ha ofrecido apoyo, escucha y orientación ante nuevos diagnósticos, consultas sobre ayudas, trámites. Igualmente, a través del canal de noticias, el servicio SIO ofrece información general de interés para las familias. La forma de contacto sigue siendo la misma:



CHARLAS PHELAN HOUR MENSUALES

Durante el año 2025, coordinamos desde el SIO las charlas mensuales PHELAN HOUR para las familias, con una gran variedad de temas didácticos y terapéuticos, de la mano de grandes profesionales.



SAP - SERVICIO DE APOYO PSICOLÓGICO

Con el objetivo de mejorar la calidad de vida de las familias que forman parte de la Asociación Síndrome de Phelan-McDermid, la entidad puso en marcha, en septiembre de 2024, el Servicio de Apoyo Psicológico (SAP), el cual sigue en vigor gracias al apoyo financiero de entidades públicas y privadas. Para acceder es necesario que SIO haga una derivación al equipo de apoyo psicológico, que ofrece dos tipos de intervención:

- Online: el perceptor de la sesión podrá conectarse desde donde elija, siempre intentando que sea un ambiente apropiado para el trabajo que requiere la intervención. En la mayoría de los casos resultará el propio domicilio, ofreciendo cercanía y seguridad.
- Presencial (siempre que sea posible para ambas partes): es el profesional quien se desplaza al domicilio para realizar la sesión, resultando un entorno cómodo y seguro para las familias. El profesional recibe más información en estas sesiones, al poder recoger también comunicación no verbal, lo que ayudará a conseguir los objetivos terapéuticos planteados.

Este servicio es prestado por Gonzalo Domínguez García, profesional de la Psicología, colegiado nº M-35938.



COORDINACIÓN Y COMUNICACIÓN

La Asociación Síndrome Phelan-McDermid cuenta con una Coordinadora General, Constance Colín, responsable de la planificación estratégica y del desarrollo institucional de la entidad. Su labor se centra en la creación y consolidación de alianzas con entidades públicas y privadas, la captación de fondos a través del diseño de proyectos de fundraising y la articulación de nuevas oportunidades de colaboración que impulsen la misión asociativa.

Asimismo, coordina de forma transversal las necesidades organizativas de las actividades, encuentros y actos que la Asociación desarrolla a lo largo del año, garantizando su coherencia, viabilidad y alineación con los objetivos estratégicos. Su trabajo resulta clave para fortalecer la sostenibilidad, el crecimiento y el impacto social de la entidad.

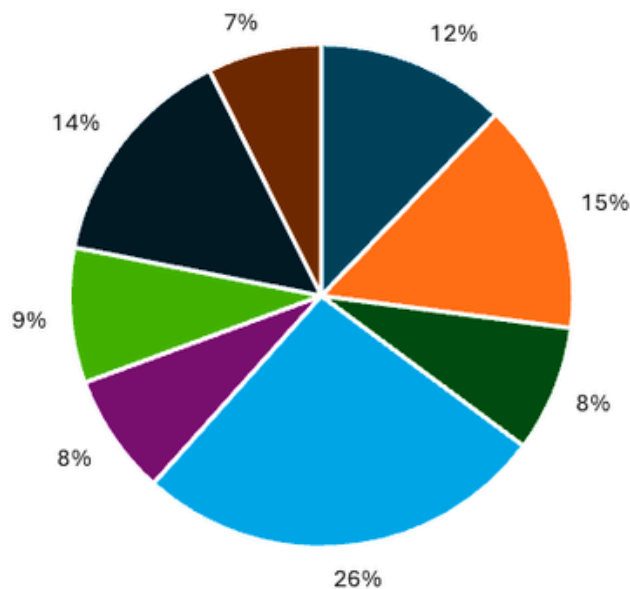
Por su parte, Paz Quintero, como Responsable de Comunicación y Proyectos, lidera la estrategia de visibilidad y posicionamiento de la Asociación. Gestiona y dinamiza los distintos canales de difusión —página web, redes sociales y boletín informativo— asegurando una comunicación rigurosa, cercana y alineada con los valores de la organización.

Además, coordina y diseña las campañas de comunicación y sensibilización, planificando mensajes, calendarios y acciones específicas que contribuyan a aumentar la notoriedad del Síndrome Phelan-McDermid y a fortalecer la implicación social. Asimismo, gestiona el merchandising solidario y el desarrollo de materiales corporativos, ampliando el alcance del mensaje y generando nuevas oportunidades de apoyo para las familias y personas con esta condición.

6. Resultados 2025

Ingresos

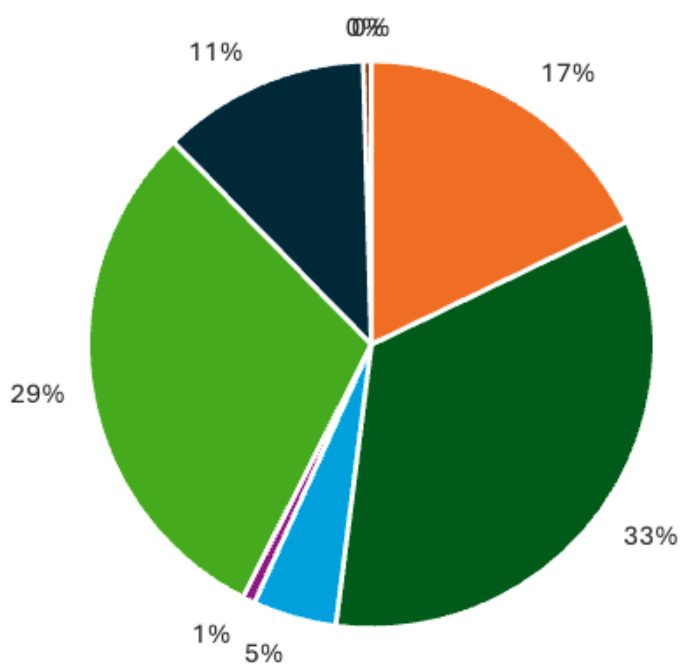
Ingresos	2025
Cuota socios	41.320,00 €
Donaciones	50.374,24 €
Acciones solidarias familias	27.541,79 €
Conferencias y Asambleas	89.618,87 €
Carreras RUN LIKE A HERO	26.423,19 €
Patrocinios Empresas	29.452,41 €
Subvenciones	49.397,02 €
Venta de merchandising	24.880,12 €
Ingresos de actividad 2024	3.325,39 €
TOTAL	342.333,03 €



- Cuota socios
- Donaciones
- Acciones solidarias familias
- Conferencias y Asambleas
- Carreras RUN LIKE A HERO
- Patrocinios Empresas
- Subvenciones
- Venta de merchandising

Gastos

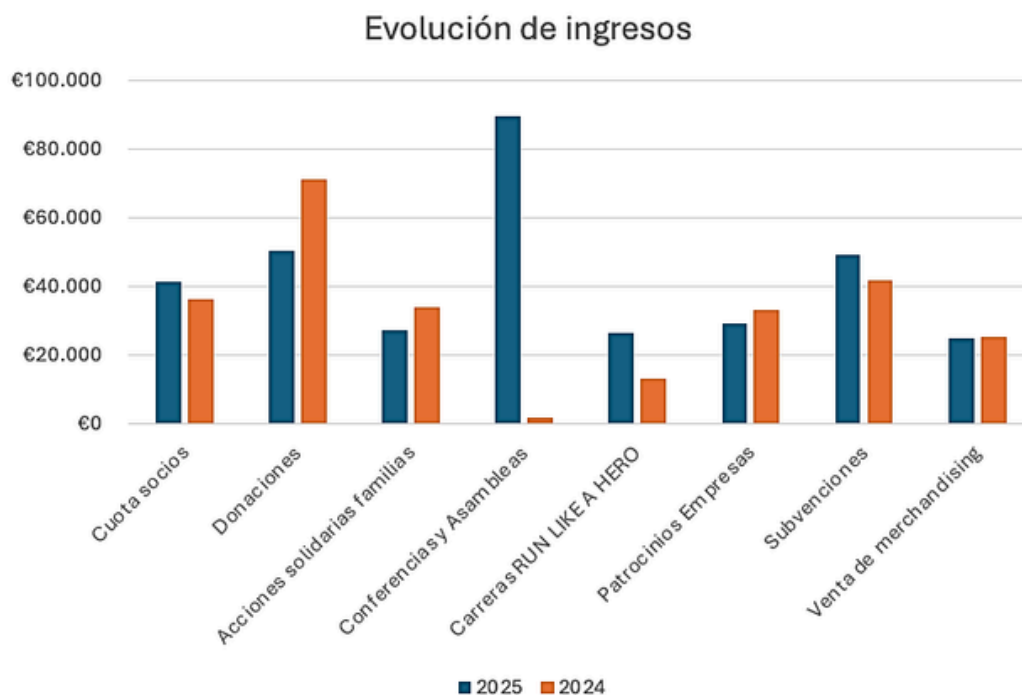
Gastos	2025
Investigación	17.968,83 €
Ayudas directas	0,00 €
Proyectos de atención directa	73.136,51 €
Conferencias y Asambleas	139.538,57 €
Merchandising	19.497,63 €
Digitalización y web	2.949,55 €
Sueldos y cargas sociales	123.495,37 €
Gastos generales de la actividad	48.479,87 €
Gastos EVENTOS	1.877,33 €
TOTAL	426.943,66 €



- Ayudas directas
- Conferencias y Asambleas
- Digitalización y web
- Gastos generales de la actividad
- Proyectos de atención directa
- Merchandising
- Sueldos y cargas sociales
- Gastos EVENTOS

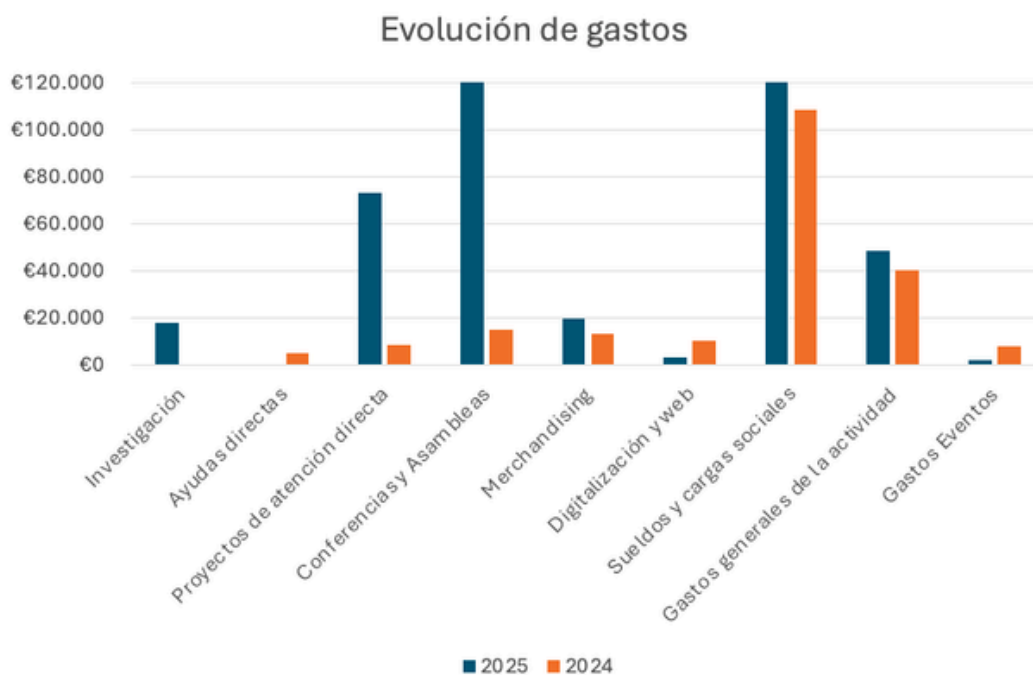
Evaluación anual de ingresos

Ingresos	2025	2024
Cuota socios	41.320 €	36.534 €
Donaciones	50.374 €	71.460 €
Acciones solidarias familias	27.542 €	34.167 €
Conferencias y Asambleas	89.619 €	1.911 €
Carreras RUN LIKE A HERO	26.423 €	13.116 €
Patrocinios Empresas	29.452 €	33.413 €
Subvenciones	49.397 €	42.034 €
Venta de merchandising	24.880 €	25.460 €
Ingresos de actividad 2024	3.325 €	0 €
TOTAL	342.333 €	258.095 €



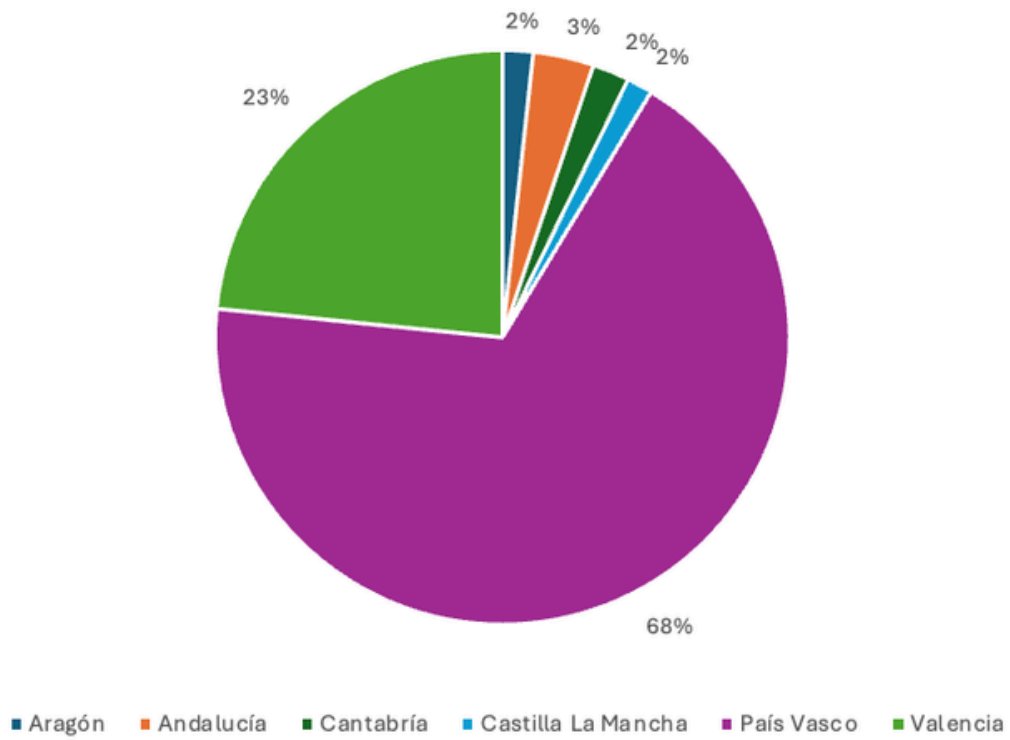
Evolución anual de gastos

Gastos	2025	2024
Investigación	17.969 €	0 €
Ayudas directas	0 €	5.052 €
Proyectos de atención directa	73.137 €	8.448 €
Conferencias y Asambleas	139.539 €	14.720 €
Merchandising	19.498 €	13.320 €
Digitalización y web	2.950 €	10.050 €
Sueldos y cargas sociales	123.495 €	108.351 €
Gastos generales de la actividad	48.480 €	40.522 €
Gastos Eventos	1.877 €	8.084 €
TOTAL	426.944 €	208.548 €

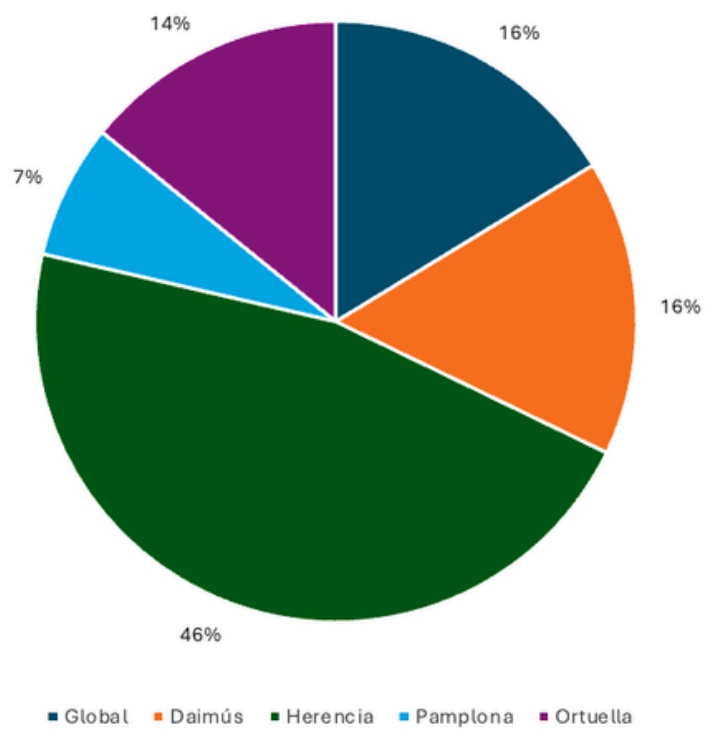


Por comunidad autónoma

Acciones solidarias de familias



Run Like a Hero 2025



7. ACTIVIDADES 2025

ENERO

La Asociación Síndrome Phelan-McDermid recibe un reconocimiento al voluntariado de la Comunidad de Madrid

El martes 14 de enero, en la Fábrica Nacional de Moneda y Timbre, tuvo lugar la ceremonia Reconocimientos al Voluntariado 2024, organizada por el Área de Voluntariado de la Comunidad de Madrid y por la plataforma de Entidades de Voluntariado de la Comunidad de Madrid (FEVOCAM), y que han estado presididos por la consejera de Familia, Juventud y Asuntos Sociales, Ana Dávila. Los Reconocimientos al Voluntariado de este año se han dividido en dos categorías: individuales, con ocho premiados, y grupales con tres. Entre los criterios que se han seguido, de las 54 candidaturas que se han presentado este año, se encuentran el tiempo de permanencia en la acción, la implicación, el grado de responsabilidad y el impacto social logrado en las personas y su entorno.

La Asociación Síndrome Phelan-McDermid, representada por Norma Alhambra, ha sido galardonada, en la categoría grupal, en la categoría Programa de Voluntariado Familiar.

De parte de todas las personas que formamos la entidad queremos dar las gracias al Gobierno de la Comunidad y al Área de Voluntariado por este reconocimiento, el cual supone un espaldarazo muy importante para continuar con nuestra labor de divulgación e investigación, que llevamos ya desempeñando diez años.



Asistimos a la reunión informativa para el proyecto TRI-VIAE de Sant Joan de Déu

Ayer, miércoles 22 de enero, nuestro delegado de Barcelona, Ignasi Andreu, acudió en nuestra representación a una importante reunión de asociaciones de pacientes para conocer los detalles de TRI-VIAE, un proyecto que se llevará a cabo gracias al impulso del Hospital Sant Joan de Déu, y será liderado por la Dra. Merche Serrano.

Este nuevo reto en la investigación tratará sobre la exploración tridimensional de la epigenética en trastornos del neurodesarrollo (potencial diagnóstico, aplicabilidad en la clínica y descubrimiento de nuevas firmas epigenéticas).

- Se trata de una nueva herramienta de diagnóstico cuando hay variantes de significado incierto.
- Investiga cómo la mutación de según qué genes silencian otros genes que se tendrían que desarrollar.
- Buscarán estos genes silenciados y se podrán revertir parcialmente.
- Tiene como objetivo de validar hallazgos previos.
- Tratará de asistir en situaciones de diagnóstico complejas.
- Buscará nuevas aplicaciones clínicas para mejorar el diagnóstico en variantes con resultados inciertos, conocer mejor la expresión genética y definir mejor el fenotipo.

¡Esperamos que este proyecto nos permita dar un salto adelante en la investigación del Síndrome de Phelan-McDermid!



Asistimos al inicio de la campaña de FEDER por el mes de las Enfermedades Raras

Ayer, 28 de enero, la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) dio inicio a su campaña de sensibilización por el Día Mundial de las Enfermedades Raras, que recurre el día 28 de febrero, con un acto celebrado en la Sala de Cámaras del Auditorio Príncipe Felipe de Oviedo.

Durante el acto, en el que estuvimos presentes gracias a la participación de Yolanda y Mari Luz, mamás Phelan y Delegadas de Asturias, se presentó la campaña bajo un inspirador lema: Día Mundial de las pERsonas. Las enfermedades raras afectan a personas, y pueden afectar a cualquiera. Este evento marcó el comienzo de una campaña centrada en recordar que detrás de cada enfermedad rara, cada síntoma y cada necesidad, hay personas y familias que enfrentan retos diarios.

Nuestra Asociación, por su parte, también ha lanzado su iniciativa de concienciación durante el mes febrero, con el slogan “Dales Voz y Conóceles”, que será la base de todas las publicaciones que se realicen, con testimonios reales de familias Phelan de España.



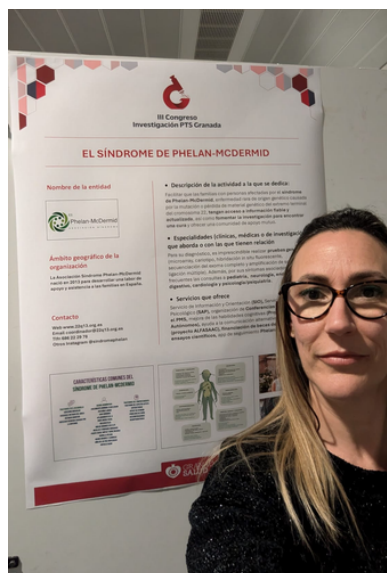
FEBRERO

Participamos en el III Congreso de Investigación PTS de Granada

Ayer, martes 4 de febrero, asistimos al III Congreso de Investigación PTS de Granada, que tuvo lugar en el Paraninfo y las instalaciones de la Facultad de Medicina de la Universidad de Granada.

El Congreso de Investigación del Parque Tecnológico de la Salud de Granada reunió a expertos en ciencias de la vida y la salud con el objetivo de fomentar la colaboración entre investigadores, instituciones y empresas. En su tercera edición de este año, ha pretendido impulsar la transferencia de conocimientos y visibilizar la investigación biosanitaria tanto a nivel local como nacional.

Gracias a Ivana Fernández, Delegada de Andalucía, pudimos participar activamente, con un póster explicativo sobre el Síndrome de Phelan-McDermid.



El ayuntamiento de Dolores nos dona 6000€ por el reto ECOEMBES

Ayuntamiento de Dolores ha ganado el reto de reciclaje de ECOEMBES y, gracias a ello, nos donarán 6.000€. Se trata de una acción promovida por ECOEMBES y la Consellería de Medio Ambiente, Agua, Infraestructuras y Territorio, en colaboración con el Consorcio Vega Baja Sostenible.

El “Reto del Reciclaje” se planteó como una competición entre municipios del Consorcio, para incrementar la separación de envases ligeros en al menos un 10 % de media, durante los dos meses posteriores al periodo de campaña (julio y agosto de 2024) comparando estas aportaciones con las del mismo periodo del año anterior. Gracias al esfuerzo de toda la localidad, el municipio que ha crecido más ha crecido en su aportación al reto en kilogramos por habitante y año ha sido Dolores.

El premio recibido, 6.000€, será donado íntegramente a la Asociación Síndrome Phelan-McDermid, gracias a la implicación de Manuel Llopis, papá de Jimena.

De parte de toda nuestra entidad, queremos dar las gracias a todo el municipio, todo el municipio por su implicación y solidaridad. ¡GRACIAS A TODOS!



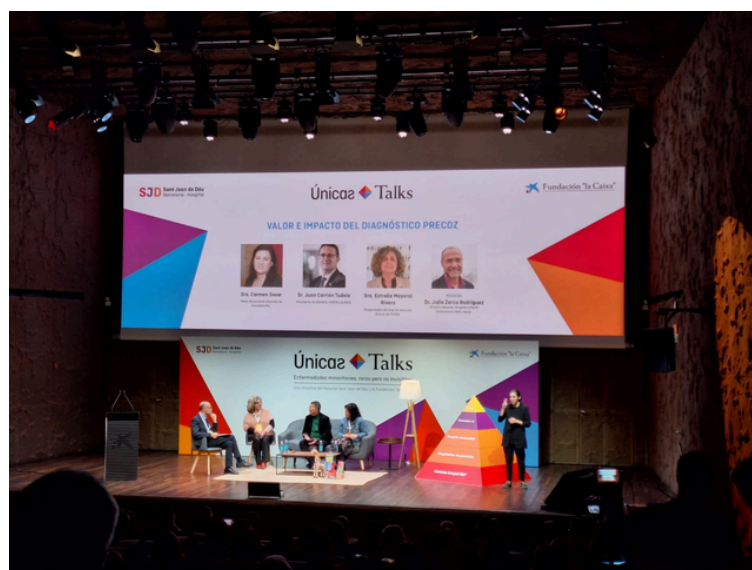
Asistimos a Únicas Talks sobre enfermedades minoritarias en Madrid

El miércoles 12 de febrero, en Caixaforum Madrid, ha tenido lugar el evento Únicas Talks, una iniciativa del Hospital Sant Joan de Déu y la Fundación “la Caixa” sobre enfermedades minoritarias, raras pero no invisibles.

Se trata de la segunda jornada de ‘Únicas Talks: Prioridades en enfermedades raras’, un encuentro organizado por el Hospital Sant Joan de Déu y la Fundación “la Caixa” que ha reunido a especialistas en enfermedades minoritarias pediátricas para debatir sobre los últimos avances y tendencias.

Este evento ha contado con varias mesas redondas en donde se han comentado novedades como la red Solución Únicas, plataforma digital de datos para todo el sistema sanitario nacional, el proyecto IMPACT de diagnóstico genómico desde el Hospital de La Paz y el CIBERER, el cribado genético neonatal llamado CRINGENES desde Santiago de Compostela o el proyecto enfocado a niños enfermos críticos llamado BABY-LINX.

Sin duda, Única Talks ha sabido poner en valor la importancia del diagnóstico precoz y el cribado neonatal en este tipo de enfermedades poco comunes, como el caso del síndrome de Phelan-McDermid. El tiempo es la principal herramienta con la que es posible marcar la diferencia, en positivo, en la vida de una persona con una enfermedad rara.



II Jornada del Día Mundial de las Enfermedades Raras: construyendo un modelo integral y participativo

El viernes 14 de febrero, en el Hospital Universitario Parc Taulí de Sabadell, se celebró la II Jornada del Día Mundial de las Enfermedades Raras: construyendo un modelo integral y participativo. A este evento acudió nuestro delegado de Barcelona, Ignasi Andreu, en representación de nuestra entidad para recibir información específica sobre las características comunes y diferenciales de las enfermedades minoritarias de base genética. Esta jornada también ha contado con la asistencia de personal sanitario de atención primaria, otras especialidades clínicas, residentes, estudiantes, investigadores, y asociaciones de pacientes como la nuestra. Los temas abordados en las diferentes mesas de ponentes fueron los siguientes:

- Entender la importancia de la Genética Clínica y el asesoramiento genético en enfermedades minoritarias
- Identificar las distintas herramientas prácticas sobre Medicina genómica en enfermedades minoritarias
- Dar visibilidad al trabajo colaborativo con las asociaciones de pacientes con el fin de mejorar su acceso temprano a los servicios médicos especializados
- Identificar necesidades biosanitarias todavía no resueltas a través de intervenciones de pacientes afectados
- Identificar los principales retos y desafíos en la formación de profesionales de la atención primaria en enfermedades minoritarias
- Sensibilizar a los distintos actores sociales sobre las consecuencias de vivir sin un diagnóstico
- Reconocer la importancia del acompañamiento emocional del paciente y sus familiares/cuidadores

Queremos agradecer la invitación al Consorci de Corporació Sanitaria del Hospital Universitario Parc Taulí por permitirnos estar al día de las novedades en el campo de las enfermedades raras.



Recibimos 6000 euros del Ayuntamiento de Dolores y Ecoembes

Gracias a los vecinos de Dolores, Ecoembes, la Generalitat Valenciana y el Consorcio Vega Baja, la localidad de Dolores ha ganado “El Reto del Reciclaje” 2024, una iniciativa que reconoce a los municipios más comprometidos con el reciclaje de envases.

Hoy, 19 de febrero, Manuel Llopis, papá de Jimena, ha recogido hoy el cheque por los 6.000€ del premio, donados íntegramente a nuestra entidad. Este evento se ha celebrado en el Salón de Plenos del Ayuntamiento, con la presencia del concejal de Medio Ambiente de Dolores, David Nortes; el Director de Calidad y Educación Ambiental de Ecoembes, Jorge Blanco; el Director de Marketing de Ecoembes, Juan Manuel Alonso de Velasco; y el Presidente del Consorcio Vega Baja, Francisco Cano. Todos ellos han coincidido en que “en Dolores se está trabajando bien en materia de reciclaje y sin duda el Sistema de Recogida de Residuos Puerta a Puerta está funcionando bien y contribuyendo a este aumento del reciclaje”.

De parte de todas las personas que formamos parte de la Asociación Síndrome Phelan-McDermid... ¡GRACIAS!



El Proyecto 195metros de Laviana nos dona lo recaudado en su carrera

El sábado, 23 de febrero, se celebró el Proyecto 195metros “01:59:40”, una actividad estupenda para los amantes del running y los maratones que, junto al Campeonato de Asturias Escolar de Campo a Través celebrado el sábado, situaron al concejo de Laviana (Asturias) como epicentro del deporte regional.

Las inscripciones, de 4€, han contribuido a conseguir una recaudación de fondos en favor de nuestra asociación. En total, se han logrado 320€, gracias al esfuerzo de las personas participantes, comprometidas con el deporte y la causa benéfica.

Desde la Asociación Síndrome de Phelan-McDermid, queremos dar las gracias a Héctor Moro y el Club Deportivo 195metros-AltoNalón, a quienes donaron en forma de “dorsal 0” y a la venta de pulseras solidarias de Gala. También, estamos muy agradecidos por el apoyo de Cronelec, Salsas Asturianas y el Gobierno Local Laviana por hacer realidad este reto.



Participamos en el evento de Poco Frecuentes por el Día de las enfermedades raras

El jueves 27 de febrero asistimos al evento organizado por POCO FRECUENTES, de cara al Día Mundial de las enfermedades raras, centrado en la importancia de visibilizar, humanizar e investigar en el mundo de las enfermedades poco frecuentes.

“Ciencia y acceso para un futuro sin fronteras” fue el título para esta reunión divulgativa en el Centro Cultural Casa del Reloj, en Sala La Lonja del Matadero de Madrid. En ella participaron:

- Expertos en sanidad, farmacia y gestión hablarán sobre los retos en el diagnóstico, tratamiento e innovación en estas patologías.
- Destacaremos el papel del liderazgo femenino en el sector salud.
- Y como broche final, Noah Higón Bellver compartirá su inspiradora historia en el coloquio “Voces de la experiencia”.

Las enfermedades raras pueden aparecer en cualquier momento. La clave está en la ciencia, la empatía y el compromiso para mejorar la vida de quienes conviven con ellas.



MARZO

Asistimos con Grupo de Enfermedades Raras de Navarra (GERNA) a la Universidad Pública de Navarra

El pasado lunes 3, nuestra delegada de Navarra, Laura Ciaurriz, asistió como representante de nuestra entidad a la Universidad Pública de Navarra, junto al Grupo de Enfermedades Raras de Navarra (GERNA), para participar en la asignatura sobre enfermedades poco comunes, una asignatura optativa en este curso que trata de abordar de forma integral el trato y cuidado a personas afectadas por enfermedades raras.

De este modo, se ha ofrecido información y orientación al alumnado para que puedan conocer qué son dichas dolencias, las necesidades sociosanitarias y de atención que requieren pacientes y familiares, así como actuaciones de prevención y detección precoz, investigación y formación. Se trata de una asignatura que comenzó a impartirse en el curso 2019-2020 y en la que colabora la asociación Grupo de Enfermedades Raras de Navarra (GERNA). El Día Mundial de las personas con Enfermedades Raras se celebra hoy, 28 de febrero. Este tipo de encuentros son indispensables para mejorar la experiencia positiva de los pacientes.



3a edición de la Muestra de Asociaciones de San Juan de Dios

El 5 de marzo estuvimos presentes en la 3ª edición de la Muestra de Asociaciones de San Juan de Dios, de la mano de Ignasi Andreu, delegado de Barcelona.

Este evento ha sido un espacio de encuentro de 40 asociaciones de pacientes y familiares, entre las que estuvo la Asociación Síndrome Phelan-McDermid, para compartir experiencias y fortalecer la colaboración entre el Hospital y las propias entidades mejorando el bienestar de las familias.

Este año se colocaron 3 carpas del propio Hospital:

- Escuela de Salud y Paciente Engagement en Research Area
- Proyecto Únicas y Captación de Fondos
- Voluntarios

Nuestro delegado tuvo la oportunidad de ofrecer información sobre el PMS y con una pequeña muestra de nuestros productos solidarios de merchandising propio.



Asistimos en Oviedo al acto de FEDER por el Día Mundial de las EERR

El pasado martes 4 de marzo tuvo lugar en Oviedo, en el Auditorio Príncipe Felipe, la celebración del día mundial de las Enfermedades Raras, acto en el que nuestra Asociación participó gracias a la invitación de FEDER. Al acto acudió nuestra Delegada de Asturias, Yolanda Carballeira.

En este evento intervino Don Alfredo Canteli, alcalde de Oviedo, anfitrión de dicho acto, Juan Carrión, presidente de Feder, Adrián Barbón, presidente del Principado de Asturias, Mónica García, ministra de Sanidad y cerrando el acto, la Reina Leticia.

Cabe destacar la intervención de Juan Carrión, presidente de Feder, cargada de emoción al recordar a su hija Celia, fallecida hace años sin haber tenido el diagnóstico de su enfermedad, diagnóstico q conocieron tras donar sus órganos a la ciencia y por este motivo esta enfermedad rara lleva su nombre, "Encefalopatía de Celia". Imposible no emocionarse con sus palabras y no empatizar con él al escuchar todo lo que ellos vivieron con su hija y que compartimos todas las familias de afectados por enfermedades raras, mucho dolor, impotencia, incomprensión pero también muchas ganas de luchar por ellos.

Importante también la intervención de SS.MM. la Reina Doña Leticia, muy agradecida por celebrar este evento en su ciudad natal y muy involucrada en dar visibilidad y apoyo a todas las familias afectadas y al fomento de la investigación de medicamentos y terapias génicas, a su financiación y acceso al mayor número de pacientes, a la igualdad de protocolos sanitarios en las diferentes comunidades autónomas, a los cribados neonatales, a la especialidad de genética clínica y con ello más pruebas genéticas para aumentar el número de diagnósticos... ¡Fue muy cercana con los asistentes!

Agradecemos haber participado en este acto que buscó dar visibilidad y encontrar apoyo para que se investiguen las enfermedades poco comunes.



Nos reunimos con el Departament de Salut de la Generalitat de Catalunya

Ayer, 5 de marzo, nos reunimos con Doña Gloria Gálvez, Secretaria d'Atenció Sanitària i Participació del Departament de Salut de la Generalitat de Catalunya, y Raül Serra i Fabregà, Coordinador de la Secretaria, para abordar los retos que supone el Síndrome Phelan-McDermid para las personas afectadas y sus familias.

En este importante encuentro, le hemos hecho llegar a la Conselleria una invitación a participar en la apertura de la III Conferencia sobre el síndrome de Phelan-McDermid que celebraremos en junio en el PRBB.

En nombre de toda la Asociación, les agradecemos enormemente hayan recibido a nuestro delegado de Cataluña, Ignasi Andreu, y a nuestra Coordinadora General, Constance Colin, y esperemos poder seguir trabajando juntos en favor de las personas afectadas por el síndrome de Phelan-McDermid. ¡Moltes graciès!



Partido de fútbol benéfico en Andújar (Jaén)

El pasado domingo, 9 de marzo, en Andújar, Jaén, se celebró un partido de fútbol benéfico en favor de Hugo Ávila, peque Phelan. Con este encuentro, iniciamos la nueva temporada de deporte inclusivo Run Like a Hero, que poco a poco va sumando deportes a sus actividades (no sólo carreras).

El partido se disputó entre los equipos The Phelan Warriors y Escuderas 22, todas ellas mujeres cuidadoras (madres, terapeutas, etc.). No solo fue una celebración del deporte, sino también una oportunidad para crear conciencia sobre el síndrome de Phelan-McDermid y recaudar fondos que ayudarán a mejorar la calidad de vida de las personas afectadas y sus familias. Queremos dar las gracias a Ana, la mamá de Hugo, por organizar este encuentro, ya que ha sido una labor muy ardua.

Este evento también ha sido una reivindicación para poder acceder a deporte inclusivo en la localidad de Andújar, y desde nuestra entidad solicitamos a Consistorio de Andújar se creen espacios inclusivos para niños y niñas con distintas capacidades.

También queremos aprovechar la ocasión para dar las gracias a todos los pequeños negocios y personas voluntarias que, con su esfuerzo y entrega, han colaborado en esta iniciativa solidaria en favor de la Asociación Síndrome Phelan-McDermid. Se han logrado recaudar 1.900€ que serán donados a seguir avanzando en la investigación de esta enfermedad poco conocida. ¡GRACIAS A TODOS!



Recibimos una donación de la 21ª Carrera de Primavera Donostiarra UPV-EHU

El pasado domingo, 18 de marzo, se llevó a cabo la 21ª Carrera de Primavera Donostiarra UPV-EHU, en San Sebastián.

Participó un total de 2.300 atletas, que compitieron por los mejores tiempos en las modalidades 10 K y 5 K.

Debido a la popularidad de esta tradicional carrera guipuzcoana, se agotaron los dorsales semanas antes del evento deportivo. Gracias a la solidaridad de la organización, lo recaudado en la opción DORSAL 0, un total de 2.000€, ha sido donado a la Asociación Síndrome Phelan-McDermid. Nuestra Uxue fue la encargada de recoger el cheque junto a su papá, Goyo, y su mamá, Coro, en nombre de nuestra entidad.

¡Gracias a quienes habéis apoyado esta causa solidaria? ¿Nos vemos en la UXUE TRAIL de junio?



Asistimos a la Jornada de Salud Cerebral en el Senado

El lunes 24 de marzo, en el Senado, estuvimos presentes en la Jornada Salud Cerebral, un encuentro de referencia que puso el foco en el debate sobre la importancia de la salud cerebral y la investigación colaborativa.

Este encuentro contó con la participación del Excmo. Sr. D. José Manuel Franco Pardo, senador de la XV Legislatura, y reunión a distinguidos expertos en neurociencia, psiquiatría, salud mental e investigación biomédica.

Además, durante la jornada se tocaron asuntos clave como la salud cerebral como capital humano y social, la autodeterminación y neurodiversidad, así como la financiación y evaluación de proyectos científicos.



IV Jornada Intercultural de Dolores

El pasado sábado, 29 de marzo, Manuel Llopis, Papá de Jimena, representó a nuestra asociación con un stand informativo dentro del recinto de la IV Jornada Intercultural de Dolores, Alicante.

Este evento festivo puso en valor la riqueza cultural del municipio, en el que conviven 40 nacionalidades diferentes. Las personas asistentes pudieron conocer más información sobre el síndrome de Phelan-McDermid y adquirir un variado merchandising solidario.

Además, gracias al Ayuntamiento de Dolores, nuestra entidad fue beneficiaria de lo recaudado por la degustación de platos típicos, cuyo precio simbólico fue de 1 €. En total, gracias a esta iniciativa, se han podido recaudar cerca de 4.200€.

Queremos agradecer a la corporación en general y en particular, a la Concejala de Servicios Sociales, Carmen Gil Rodríguez, su implicación y apoyo a nuestra labor. También, a la gente de Dolores, por su estupenda respuesta, el cariño hacia Jimena y a la asociación.

¡GRACIAS POR TODO, DOLORES!



ABRIL

Reunión informativa en el Ayuntamiento de Barcelona

El miércoles 2 de abril, nuestro delegado Ignasi Andreu se reunió con Eva Baró Ramos, Regidora en el Ayuntamiento de Barcelona.

En este encuentro, hemos podido ofrecer información sobre el síndrome de Phelan-McDermid y hemos trasladado nuestra invitación al consistorio, para que participe en el Congreso 2025 sobre el síndrome de Phelan-McDermid que tendrá lugar del 26 al 29 de junio en el Parque de Investigación Biomédica de Barcelona.

Queremos dar las gracias Eva Baró y Alba Segura por su caluroso recibimiento y por la oportunidad de escucharnos.



El Rey visita el centro de nuestro peque Alonso (Granada)

El Centro de Educación Especial Purísima Concepción de Hermanas Hospitalarias en Granada ha obtenido el Premio Princesa de Girona Escuela 2023 como reconocimiento a su compromiso con una educación que transforma vidas.

Hoy, viernes 4 de abril, Su Majestad Felipe VI ha aprovechado la ocasión para acercarse y conocer el día a día de muchos niños y niñas que acuden a este centro, cuya labor es esencial para cientos de familias de personas con discapacidad, como es el caso de Alonso, peque Phelan e hijo de nuestra delegada de Andalucía, Ivana Fernández.

Queremos dar las gracias a la Casa Real y a la Junta de Andalucía por dar visibilidad a quienes más lo necesitan.



Haz Visible Lo Invisible y su reto 10 días – 10 maratones – 10 causas

Haz Visible Lo Invisible, iniciativa deportiva y solidaria puesta en marcha por Tomí (@Vaboom en Instagram), un excelente deportista y personal trainer que hace maratones, triatlones, ultramanes y todo lo que se proponga, nos ha elegido como causa para su reto 2025.

Con la intención de dar difusión a enfermedades poco comunes, este año ha incorporado el síndrome de Phelan-McDermid dentro de sus objetivos para el reto de este año: 10 días, 10 maratones y 10 causas. Todas ellas son: Síndrome de Usher, Síndrome KBG, Vamos Alex, Caminamos con Bruno, ELAdos, Síndrome de Phelan-McDermid, Trastorno del Espectro Autista, Todos Somos Dylan, Piel de Mariposa (Debra) y Síndrome de Rett.



Asistimos al 9º Encuentro Nacional de Pacientes

El 9º Encuentro Nacional de Pacientes, organizado por el Foro Español de Pacientes (FEP) bajo el lema El Valor de Nuestra Experiencia, se llevó a cabo el 24 de abril de 2025 en el Hospital Gregorio Marañón de Madrid, en el marco del Día Europeo de los Derechos del Paciente (18 de abril).

Nuestra entidad estuvo presente a través de Constance Colin, Coordinadora General, quien asistió para participar espacio para el diálogo y el debate constructivo, que contó con la participación de grandes expertos y líderes de opinión en las temáticas sanitarias de actualidad.

Entre los temas tratados, destacaron:

- Europa y la participación real del paciente en decisiones sanitarias.
- Evaluación de Tecnología Sanitaria.
- Cronicidad.
- Salud mental.
- Adherencia a los tratamientos.
- Los jóvenes pacientes.
- Prevención y detección precoz.
- Enfoque del movimiento One Health.

Andoni Lorenzo, presidente de la Asociación Nacional de Pacientes, señaló además el papel central de las asociaciones de pacientes en el sector de la sanidad para velar por sus derechos y hacer bandera de su salud.



Asamblea General de Socios 2025

La Asamblea General de Socios 2025 de nuestra entidad se celebró el domingo 27 de abril de manera online.

Durante la reunión, se aprobaron las cuentas y la memoria de actividades del año 2024, el presupuesto y el plan de acción 2025, así como el plan estratégico 2025-2030.

Reiteramos nuestro agradecimiento a las familias por su compromiso con la Asociación y os invitamos nuevamente a apuntaros al Congreso 2025 sobre el Síndrome de Phelan-McDermid que se celebrará en Barcelona del 26 al 29 de junio. Aprovechamos para comentaros que durante las Conferencias organizadas por nuestra entidad os facilitaremos un tiempo de consulta con especialistas para que podáis aclarar dudas sobre el diagnóstico de vuestros hijos e hijas. [¡Apúntate aquí!](#)

Cambios en Junta Directiva y Delegaciones

Estos son los cambios comunicados durante la asamblea:

- Sonia Llorente pasa a ser vocal de la junta Directiva.
- Se produce un cambio en la Delegación de Galicia: Pilar Grande causa baja y es reemplazada por Teresa Ramiro.
- En Andalucía, causa baja la delegada Eva Fernández.

¡Gracias, un año más, por ayudarnos a seguir avanzando, familias!



MAYO

Las 6 Horas de Laviana hacen un donativo para ASPM

El pasado 1 de mayo se organizó una nueva edición de las 6 Horas de Laviana. Se trata de una prueba de running que ha sido viable gracias a la persistencia de Víctor Moro, quien lleva varios años organizando eventos a favor de nuestra Asociación, el respaldo del Club 195metros-AltoNalón y el soporte del Gobierno Local Laviana (Asturias).

Las categorías de este evento para corredores fueron:

- Maratón.
- Individual
- Pareja
- Equipos
- Marcha Nórdica

Mediante esta prueba deportiva, se han donado 100€ a nuestra entidad.
¡Muchas gracias de parte de toda la Asociación!



Asistimos al evento de FEVOCAM: Voluntariado corporativo: desafíos, oportunidades y alianzas para el futuro

El jueves, 8 de mayo, asistimos a las jornadas de FEVOCAM “Voluntariado corporativo: desafíos, oportunidades y alianzas para el futuro”, un evento desarrollado en la Fundación Canal junto a la Comunidad de Madrid.

FEVOCAM es un grupo de diferentes entidades sociales de la Comunidad de Madrid, que tienen un objetivo común: defender y promover el voluntariado en la región.

Esta jornada, que ha contado con representación de nuestra entidad gracias a Leyre de Luis, nuestra Trabajadora Social, ha tenido el propósito de intercambiar e incidir en el valor y pertinencia de un voluntariado corporativo comprometido.

Igualmente, ha sido un espacio para visibilizar y comentar todos los recursos que ofrece la Guía de Voluntariado Corporativo de FEVOCAM, cuyo acceso es completamente libre y gratuito; y también compartir experiencias en diferentes ámbitos, social y empresarial, en los que se han implementado exitosamente protocolos de voluntariado corporativo.

Por último, cabe destacar la importancia de las 3 mesas de experiencias, que trataron estos temas:

- Diseño e implementación de planes de voluntariado corporativo.
- Alianzas empresas-entidades de acción voluntaria.
- Experiencias en la gestión y evaluación de voluntariado corporativo.

Queremos agradecer a FEVOCAM su invitación a este importante evento sobre voluntariado, herramienta indispensable para cualquier asociación de pacientes como la nuestra.



2º encuentro para familias con síndrome de Phelan-McDermid en Sant Joan de Déu

El miércoles 14 de mayo, tuvo lugar el segundo encuentro para familias con síndrome de Phelan-McDermid en el Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona. El encuentro sirvió de impulso para continuar el trabajo conjunto para avanzar en el conocimiento y en una mejor asistencia a los pacientes y familias. La reunión se enmarcó en el contexto de la XUEC de condiciones cognitivas conductuales de base genética, integrada por el Hospital Sant Joan de Déu junto a los hospitales Vall d'Hebron, Parc Taulí y Hospital Sant Pau.

La Asociación síndrome Phelan-McDermid contó con representación, gracias a la asistencia de Ignasi Andreu, Delegado de Barcelona, quien acompañó a las familias de niños y niñas afectadas en Cataluña y Canarias, que no quisieron perderse esta oportunidad de compartir experiencias y sugerencias para una mejor atención médica.

Durante el encuentro, se habló de salud mental, de las mejoras para la derivación de pacientes a unidades especiales de enfermedades raras en Cataluña y se resumió el desarrollo de la terapia génica que Jaguar está testando en la actualidad, para reparar la mutación o delección del gen SHANK3.

Queremos agradecer al Hospital Sant Joan de Déu la organización de este evento tan importante para todas las familias de afectados/as, y por haber ofrecido consejos e información para mejorar la autonomía en el día a día en su cuidado.



Lectura de “Lo inesperado” en CEIP Ágora (Sevilla)

El pasado miércoles, 14 de mayo, se hizo una lectura del cuento Phelan “Lo inesperado” en el CEIP ÁGORA, de Palomares del Río (Sevilla).

Los alumnos pudieron disfrutar de la preciosa historia de un libro pensado para educar en diversidad.

Queremos agradecer al centro su implicación en la concienciación y difusión sobre esta enfermedad rara, ya que valores como la igualdad y la inclusión deben estar presentes desde la niñez.



Acción solidaria de Quiropractic Remedy en Sant Cugat

Desde hoy, 16 de mayo, durante todo el mes, desde Quiropractic Remedy, clínica en Sant Cugat, se llevó a cabo una acción benéfica de recaudación, destinando el 100% de lo abonado en primeras visitas y exámenes de columna, en honor de Nicole y el de todas las familias que viven con este síndrome.

Gracias a esta acción, toda persona que acudió a recibir un examen completo de columna y postura (con informe incluido) se convirtió en donante solidario. Queremos dar las gracias a Russell M Dean por esta iniciativa benéfica, con la que se han logrado recaudar 660€, los cuales han sido donado a nuestra entidad.



Participamos en la XIII Feria de Asociaciones de Boadilla

El pasado domingo, 18 de mayo, en Boadilla del Monte, pudimos participar en la XIII Feria de Asociaciones, un encuentro entre entidades solidarias que se repite cada año gracias a la solidaridad del Ayuntamiento de la ciudad.

En los Jardines de Palacio pudimos instalar nuestra carpa para ofrecer información sobre el síndrome de Phelan-McDermid, nuestra labor con las familias de personas afectadas y, también, ofrecimos productos de merchandising solidario a todas las personas que quisieron acercarse a apoyarnos.

Agradecemos al Consistorio su apoyo y a todas las personas que acudieron a visitarnos. ¡Gracias!



Recibimos una importante donación de Domino's Pizza

El viernes 23 de mayo, recibimos de @dominospizza_es, perteneciente al grupo Alsea, un cheque con una importante donación.

En total, hemos recaudado 30.790,50€, gracias a la solidaridad de esta empresa, que lleva colaborando muchos años con nosotros y apoyando a las familias Phelan, como la de Mamen Gálvez, mamá Phelan de Noa, quien es también Secretaria de nuestra entidad.

Este es un importante impulso para impulsar nuestra labor diaria y para seguir sufragando la investigación científica.

De parte de toda la Asociación Síndrome Phelan-McDermid, agradecemos a Domino's Pizza, al Grupo Alsea, y a todas las personas que compraron pizzas en estos establecimientos, gracias a los códigos de descuento especiales activados para poder recibir un porcentaje de cada venta.

¡GRACIAS!



I edición de Run Like a Hero Daimús

El pasado domingo, 25 de mayo, en Daimús, Valencia, se llevó a cabo la primera edición de una de nuestras carreras de la iniciativa Run Like a Hero. Es la primera vez que se realiza una Run Like a Hero en la zona levantina, por lo que en Daimús ha tenido una grandísima acogida, gracias al tremendo esfuerzo de Alicia, socia de nuestra entidad y mamá de Alba.

La marcha de 1 KM y la carrera de 5 KM comenzaron a las 10:30 en la *Plaça del Poble*. Gracias a la solidaridad de los vecinos y amigos de dicha localidad, se congregaron unas 700 personas, que compraron su dorsal a través de nuestra web oficial www.runlikeahero.com.

Además, también se contabilizaron casi 200 personas que quisieron sumar su granito de arena, adquiriendo el dorsal KM 0, para apoyar la labor de la Asociación Síndrome Phelan-McDermid sin necesidad de estar presentes en el evento de running. Igualmente, quienes vinieron a apoyar la causa, pudieron adquirir merchandising solidario para la carrera, como camisetas, pulseras, etc.

Queremos agradecer a todos los partners y sponsor de la carrera, sin los cuales la organización de la misma habría sido muy complicada, así como al Ayuntamiento de Daimús y a todas las personas que nos acompañaron en el fabuloso día de ayer. ¡GRACIAS, DAIMÚS!



Asistimos al Foro Autonómico de FEDER en Euskadi

El 29 de mayo, en la Universidad de Deusto, se celebró el Foro sobre Enfermedades Raras en Euskadi, una cita impulsada por la Federación Estatal de Enfermedades Raras (FEDER).

A este encuentro, acudió la Delegada de Euskadi, Coro Tellechea, en representación de todas las familias Phelan de nuestra entidad.

El acto puso el el foco en los desafíos actuales, las oportunidades de innovación y la necesidad de situar a la persona en el centro del sistema.

Durante la jornada, tuvo lugar una primera mesa centrada en los avances en terapias avanzadas y farmacoterapia hospitalaria en Euskadi, de la mano de Rosario Sánchez Pernaute (Biobizkaia) y Victoria Goitia Rubio (Hospital Universitario de Álava).

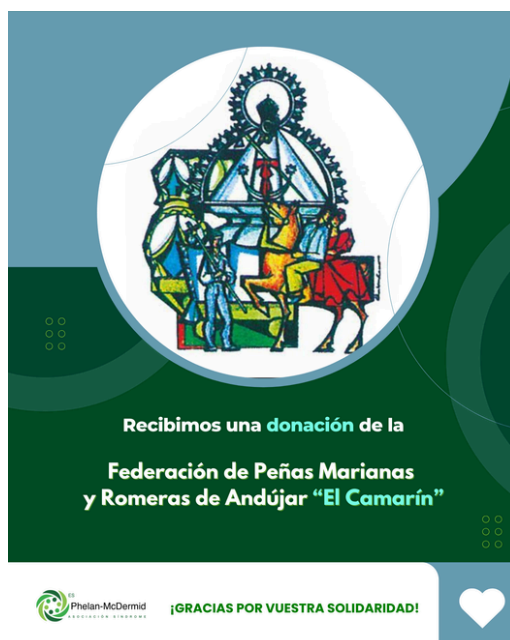
Posteriormente, se compartió información de experiencias innovadoras, como el programa NeuroEmotion, a través del testimonio de Estíbaliz Martín Medina, presidenta de CTNNBI, junto con la intervención de Imanol Amayra Caro, especialista en enfermedades crónicas y atención sociosanitaria.



Donación de La Federación de Peñas Marianas y Romeras de Andújar “El Camarín”

¡Hoy, 30 de mayo, la Federación de Peñas Marianas y Romeras de Andújar “El Camarín” ha realizado un donativo por valor de 950€ a nuestra Asociación, a través de Ana, mamá de Hugo, residente en Andújar (Jaén).

Queremos agradecer de corazón a esta entidad su solidaridad y apoyo a la investigación del síndrome de Phelan-McDermid. ¡Cada granito de arena es un paso adelante para aumentar la esperanza de cientos de familias!



Participamos en Trobades 2025

La Asociación Síndrome Phelan-McDermid volvió a estar presente en #Trobades2025, la segunda edición de este evento cultural sobre la lengua valenciana.

El pasado sábado 30 de mayo, organizamos un taller de manualidades en el stand número 75, situado en el Carrer Sant Pere de Gandía. Junto con otras organizaciones, además, ofrecimos información sobre el PMS y ofrecimos gran variedad de merchandising solidario.

Queremos dar la gracias a Alicia Catalá su presencia en representación de nuestra entidad y al Ayuntamiento de la localidad por cedernos un espacio de concienciación y difusión.



JUNIO

III Torneo TM Digital – Alhotur

El pasado sábado, 7 de junio, en la localidad de Alhendín (Granada), se llevó a cabo un torneo solidario de baloncesto en favor de nuestra entidad.

En la Ciudad Deportiva de Alhendín se vivió una jornada inolvidable llena de baloncesto, convivencia, diversión y solidaridad. Los partidos entre equipos juveniles se vivieron con intensidad, pero lo mejor fue la convivencia y el buen ambiente creados.

Gracias a Raquel del Río, la Asociación contó con un stand informativo y de venta de merchandising.

Queremos agradecer al Club Alhotur Basket su generosidad y compromiso con nuestra labor.



Entrega de diplomas al voluntariado en IES Barranco Las Lajas

El jueves 12 de junio, en el IES Barranco Las Lajas de Tacoronte, Santa Cruz de Tenerife, tuvo lugar una entrega de diplomas a cinco alumnos y alumnas que han finalizado los ciclos de Integración Social y de Atención a Personas en Situación de Dependencia. Sonia Llorente, Vocal de nuestra entidad, fue la artífice y la encargada de otorgar una mención especial a cinco estudiantes que realizaron el podcast informativo sobre el síndrome de Phelan-McDermid en octubre de 2024 (el cual, [puedes escuchar aquí](#)). ¡Este programa ha alcanzado las 2.000 visitas en nuestro canal de Youtube!

Esta entrega de diplomas es un premio al voluntariado, la iniciativa y el compromiso del alumnado de ambos grupos, representados especialmente por estos cinco estudiantes. Su excelente trabajo ha ayudado a visibilizar y difundir la labor de la Asociación Síndrome Phelan-McDermid.

El reto era llegar a muchas personas, para informar sobre la existencia de esta enfermedad rara y sus particularidades, colaborando así en la detección temprana y abogando por un diagnóstico completo. Muchas familias solo reciben los resultados de compatibilidad con el Trastorno del Espectro Autista (TEA) y la realidad es que hacen falta estudios más complejos, con pruebas genéticas, para saber que la sintomatología de las personas afectadas está relacionada con el síndrome de Phelan-McDermid. Este problema conlleva un retraso en la atención temprana de niños y niñas, lo que afecta a su desarrollo posterior y anula la posibilidad de mejorar su psicomotricidad y capacidad de comunicación. Además, una de las alumnas, Chaxi Rodríguez, es la autora de la canción solidaria “El amor es el puente”, obra musical que ha sido cedida a la Asociación, que ya está a la venta en nuestra tienda online como producto digital solidario.



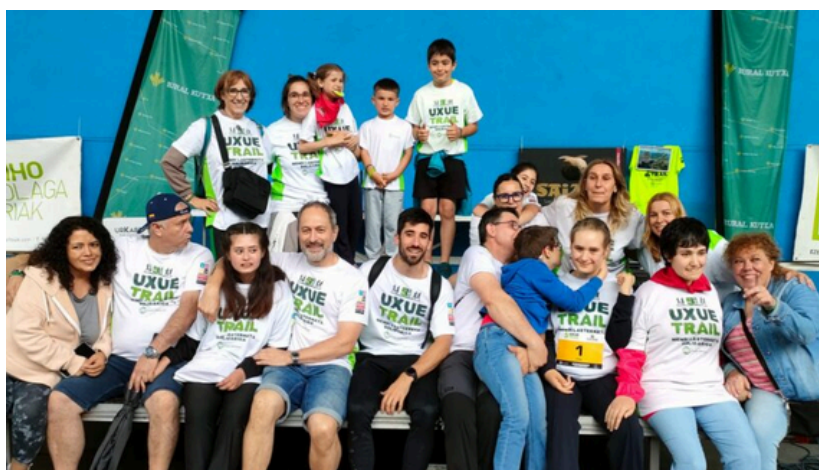
V edición de la Uxue Trail

El pasado domingo, 15 de junio, volvimos a disfrutar de esta carrera benéfica por el monte Andatza, en Usúrbil (Guipúzcoa), con el objetivo de concienciar sobre Síndrome de Phelan-McDermid y lograr apoyo económico para la investigación de esta enfermedad rara.

Este evento deportivo lleva el nombre de Uxue, una adolescente que es la protagonista absoluta de este acontecimiento solidario, el cual da el pistoletazo de salida al verano. ¡Más de 800 personas desafiaron a la lluvia para no perderse!

Gracias a la Uxue Trail y la compra de dorsales de varias opciones de recorrido, incluyendo el paseo familiar y la opción de dorsal solidario, todo lo recaudado irá destinado a financiar proyectos de investigación y apoyo a las familias Phelan de toda España.

Queremos agradecer al Ayuntamiento de Usúrbil y a todos los partners y voluntarios que nos arroparon, haciendo que este evento solidario veterano haya sido un éxito. Y, por supuesto, gracias a todas las personas que han comprado el dorsal para seguir impulsando la esperanza para muchos padres y madres de peques Phelan.



Asistimos a la presentación de los Kits de ayuda educativa en el ámbito de las Enfermedades Raras

Hoy, miércoles 18 de junio, hemos asistido a la presentación del proyecto Erasmus+ 'Kits de ayuda educativa en el ámbito de las Enfermedades Raras: Llevar la realidad de las Enfermedades Raras a la Formación Profesional', en la Fundación Isabel Gemio de Madrid.

Esta iniciativa, cofinanciada por la Unión Europea, se centra en la creación de herramientas pedagógicas innovadoras para mejorar la inclusión y el conocimiento sobre enfermedades raras en el entorno educativo, concretamente en entornos de Formación Profesional (FP).

El proyecto ha contado con la participación de la Federación ASEM y otras entidades de cinco países europeos.



Representación de la ASPM en el Rotary Club Molina de Segura

El pasado viernes, 20 de junio, tuvo lugar ceremonia de cambio de presidencia en el Rotary Club Molina de Segura (Murcia). Esta entidad es parte de la red mundial, compuesta por más de un millón de personas, quienes se unen para tomar acción en el cambio social de forma activa.

En este evento, Raquel Sastre, Delegada de Murcia de nuestra Asociación, asumió el liderazgo con ilusión, visión y propósito para un año simbólico, en el que se celebra el 10º aniversario de este club.

Además, como nueva presidenta comprometida con la causa Phelan, tuvo el detalle de ofrecer un regalo a todos los asistentes: nuestra famosa pulsera de raso solidaria.

Queremos agradecer a Rotary Club y al Ayuntamiento de Molina de Segura su implicación en este evento y la posibilidad de darnos voz. ¡Gracias!



Carrera escolar Run Like a Hero en el CEIP Casimiro Sainz (Cantabria)

El pasado lunes, 23 de junio, tuvo lugar una carrera benéfica en el CEIP Casimiro Sainz de Matamorosa (Cantabria).

A las 10 horas, comenzaron estas pruebas deportivas, dentro de nuestro proyecto Run Like a Hero, las cuales fueron organizadas por el AMPA del propio centro.

Los chicos y chicas participantes llevaron su dorsal personalizado, hecho para la ocasión.

Gracias a esta actividad, se han podido recaudar 445€.

Queremos dar las gracias al centro, al AMPA y a Inés Saiz, mamá Phelan y delegada cántabra por su implicación en esta jornada solidaria.



JULIO

Jornada del V aniversario del observatorio legislativo de enfermedades raras y medicamentos huérfanos

El pasado 3 de julio participamos en la jornada sobre el V aniversario del observatorio legislativo de enfermedades raras y medicamentos huérfanos, en el Congreso de los Diputados.

En sus cinco años de vida, el Observatorio legislativo ha contribuido a sensibilizar y a movilizar sobre las patologías minoritarias, permitiendo así incentivar iniciativas legislativas enfocadas en responder a las necesidades de pacientes que padecen una enfermedad rara.

Asociaciones como la nuestra se benefician de esta labor de incidencia y por ello les estamos agradecidos. Gracias al Observatorio legislativo, somos por fin visibles en la políticas públicas.



Celebramos la VII Gala Solidaria de la Asociación de Periodistas Valencianos

El pasado jueves, 10 de julio, se celebró en el Colegio de Médicos de Valencia la VII Gala Solidaria de la Asociación de Periodistas Valencianos.

Esta velada benéfica contó con la presencia de la presidenta del ICOMV, Dra. Mercedes Hurtado, el secretario del Colegio, Dr. Rafael Cantó, y la consejera 2ª de la Junta, Dra. Rosa González, asistieron a la velada.

La secretaria autonómica de Conselleria de Sanitat de Generalitat Valenciana, Begoña Comendador, y el director general de Transparencia y Participación de la Generalitat Valenciana, José Tárrega, también asistieron al acto.

La cena fue amenizada por música, baile y una rifa, gracias a la solidaridad de nuestros patrocinadores: Velarte, Carmencita, NehNah Studio, Cervezas Turia, El Meridiano de L'Horta, Las Cervezas del Mercado, Mercader, Balneario de Trillo, Art & Deco Puzol, El Corte Inglés, Rivera Clínica Mestalla, À Punt Media, Sueldos Públicos y los escritores Ami Bondia, Sonia Valiente, Jesús M. Sánchez, Pere Valenciano y Mar Monsoriu.

Aprovechamos para dar las GRACIAS a todas las personas que habéis apoyado el evento y a los periodistas de la APPV por su gran ayuda y por contar con nosotros como entidad beneficiaria de los 1.093€ recaudados.



SEPTIEMBRE

Proaño Trail solidaria en Cantabria

Desde el corazón de Campoo, la Asociación Cultural y Deportiva de Proaño celebró el 14 de septiembre una nueva edición de esta emblemática carrera que une deporte, naturaleza y compañerismo.

En 2025, el Proaño Trail se unió a la Asociación Síndrome Phelan-McDermid, con la opción de comprar un dorsal solidario, con donación de 1€ a nuestra entidad.

Además, el día de la carrera, contamos con un stand informativo, gracias al apoyo de Inés Saiz, delegada de zona, en el que se ofreció info el síndrome y merchand variado.

Gracias a la venta de dorsales, se han logrado recaudar 573€ que serán donados a nuestra entidad.

Aprovechamos para dar las gracias a la organización de la Proaño Trail por su apoyo y por ayudarnos a difundir la concienciación sobre el PMS.



15 Torneo Solidario de Pádel de RRHHDigital

El pasado jueves, 18 de septiembre, se celebró el 15 Torneo Solidario de Pádel de RRHHDigital en el club La Vida Pádel de Alcobendas, Madrid.

Gracias al compromiso social de RRHHDigital, primer periódico online de recursos humanos, este evento fue mucho más que un simple acontecimiento deportivo. Fue la ocasión para líderes empresariales y directivos de recursos humanos de combinar deporte y solidaridad en un entorno muy acogedor.

Al final de la jornada, los asistentes participaron en una rifa solidaria con la que se llegó a recaudar la impresionante cifra de 1.300€. Este dinero ha sido donado íntegramente a nuestra Asociación. Norma Alhambra, Presidenta, y Constance Colin, Coordinadora General, recogieron el cheque al finalizar la competición.

En nombre de todas las familias de nuestra Asociación, agradecemos de corazón a RRHH Digital y Ediciones Digitales Siglo 21 el haber contado con nosotros. Vuestro apoyo es el balón de oxígeno que nos permite seguir luchando por cientos de familias de niñas y niños afectados por el síndrome de Phelan-McDermid en todo nuestro país.

Vuestro compromiso es nuestra fuerza. ¡Gracias por este gran éxito en nuestro favor!



La Asociación Síndrome Phelan-McDermid participa en la consulta pública del Anteproyecto de Ley de Organizaciones de Pacientes

Madrid, 24 de septiembre de 2025

La Asociación Síndrome Phelan-McDermid ha presentado su aportación a la consulta pública previa sobre el Anteproyecto de Ley de Organizaciones de Pacientes, impulsada por el Ministerio de Sanidad.

Como entidad que representa a personas con una enfermedad rara grave, poco conocida, e infradiagnosticada, hemos querido trasladar nuestra visión sobre la importancia del papel que desempeñan las organizaciones de pacientes en el sistema sanitario y social, especialmente en el ámbito de las enfermedades raras.

En nuestra respuesta, hemos subrayado la necesidad de:

- Reconocer legalmente el papel clave de las organizaciones de pacientes como agentes del Sistema Nacional de Salud, especialmente en patologías poco frecuentes donde muchas veces son el único punto de apoyo para las familias.
- Establecer mecanismos estables de participación en políticas sanitarias, ensayos clínicos y evaluación de medicamentos, asegurando que la voz de los pacientes sea escuchada y tenida en cuenta en la toma de decisiones.
- Garantizar apoyo institucional y financiero sostenido, que permita a entidades como la nuestra desarrollar su labor sin que la búsqueda constante de recursos comprometa su misión principal.
- Adoptar un enfoque inclusivo, que tenga en cuenta la realidad de las pequeñas organizaciones, como muchas de las que trabajamos con enfermedades raras, y evite su invisibilización frente a entidades de mayor tamaño.
- Fomentar la colaboración internacional, especialmente en enfermedades raras, donde la baja prevalencia en cada país hace imprescindible la creación de redes globales que permitan avanzar en investigación y atención.

También hemos querido destacar algunas de las dificultades que enfrentan las organizaciones de pacientes, como la falta de reconocimiento, los recursos limitados, la carga burocrática y la escasa participación en decisiones que les afectan directamente.



Participamos en la jornada del Consejo Español del Cerebro sobre la integración de pacientes en la investigación

Norma Alhambra, Presidenta de la Asociación Síndrome Phelan-McDermid, participó el pasado 23 de septiembre en la jornada organizada por el Consejo Español del Cerebro bajo el título: “Integrando a los pacientes en la investigación en salud y enfermedad cerebral”, celebrada en la sede de la Fundación Ramón Areces en Madrid.

Durante el encuentro, se abordaron los numerosos retos, tanto técnicos como éticos, que plantea la inclusión de pacientes con enfermedades cerebrales en proyectos de investigación. En particular, se debatió sobre cómo involucrar a personas cuya capacidad de razonamiento, cognición o comunicación puede estar afectada por la propia enfermedad.

En su intervención, Norma Alhambra subrayó el papel esencial que desempeñan los pacientes y sus familias en el impulso de la investigación, especialmente en el caso de las enfermedades raras, como el síndrome de Phelan-McDermid. Al tratarse de patologías con una prevalencia muy baja, recordó que muchas veces son los propios afectados quienes promueven la investigación: “Si no lo hacen ellos, nadie lo hará”, afirmó.

También destacó la necesidad de que los resultados de las investigaciones lleguen a quienes más los necesitan, señalando la importancia de que los profesionales sanitarios conozcan y apliquen en la práctica los avances terapéuticos y nuevos tratamientos.



Terapia con perros gracias a DOGKING y FEDER

Hoy, 25 de septiembre, podemos informar que gracias a DOGKING, organización integral especializada en perros de terapia, la Asociación ha podido tener a su disposición terapias con perros de manera gratuita en Cataluña, a través de FEDER.

Este servicio cuenta con perros Australian Cobberdog, raza ideal para terapia, debido al temperamento tranquilo, gran inteligencia, sensibilidad y naturaleza hipoalérgica de estos animales.

🐶 Estas características son ideales, ya que esto permite que los perros interactúen sin problemas con personas de todas las edades y condiciones. La raza fue desarrollada específicamente para la asistencia y la terapia, lo que la convierte en una opción ideal para acompañar y conectar con las personas en sesiones terapéuticas.

De parte de nuestra entidad, ¡gracias por poner estos preciosos perretes al servicio de 4 nuestras familias #Phelan!



Degustación solidaria de jamón en fiestas de Pantoja

Durante las fiestas de Santa Bárbara, en Pantoja, tuvo lugar un evento popular para degustar jamón en beneficio de nuestra entidad.

El viernes 26 de septiembre, tras la ofrenda floral, las personas allí congregadas pudieron disfrutar de una tapa de jamón, haciendo un donativo de 1,5€.

Gracias al Ayuntamiento de Pantoja por esta iniciativa solidaria organizada en colaboración con Juani Cañamero y Carlos García, padres de Juan Carlos. También, a Titi por haber donado los estupendos jamones, y a Víctor, por cortar esas maravillosas lonchas que se pudieron disfrutar durante las fiestas de la localidad.

Con este evento se han logrado recaudar 483€, que han sido donados a la Asociación.

¡Gracias, Pantoja!



OCTUBRE

Presentamos nuestro informe sobre diagnóstico tardío en el Congreso

El martes, 14 de octubre, tuvimos la oportunidad de reunirnos con Elvira Velasco, portavoz del Grupo Popular en la Comisión de Sanidad del Congreso de los Diputados, para hablar sobre los desafíos que supone el diagnóstico del síndrome de Phelan-McDermid.

Nuestro nuevo informe Un largo camino hacia el diagnóstico: Voces de familias afectadas por el síndrome de Phelan-McDermid pone de manifiesto una dura realidad: en España se tarda una media de 6 años en obtener un diagnóstico, y 1 de cada 4 pacientes espera más de 10 años. Una odisea que deja una profunda huella emocional en las familias y consecuencias clínicas en las personas afectadas.

Gracias a Doña Elvira Velasco por su acogida y por escuchar nuestras demandas. Esperamos que la voz de las familias afectadas llegue cada vez más lejos.



Varios medios se hacen eco del lanzamiento de nuestro informe

El pasado 15 de octubre, en Norte Radio, participamos en el programa de radio Séptimo Cielo, de la mano de Juan Carlos Colmenero. En este espacio de noticias y actualidad, Constance Colin, la Coordinadora de nuestra entidad, pudo responder a una entrevista en la que explicó detalles sobre el informe [Un largo camino hacia el diagnóstico: Voces de familias afectadas por el síndrome de Phelan-McDermid.](#)

A lo largo de la conversación, Constance pudo explicar los principales hándicaps a los que se enfrentan las familias Phelan a la hora de obtener un diagnóstico, con una media de 6 años de espera. También participó Alberto Jato, colaborador del espacio, quien también aportó su visión de las dificultades en la falta de investigación de las enfermedades raras. Queremos agradecer a Norte Radio y a Juan Carlos Colmenero el que nos ofrecieran este espacio en las ondas para hablar de nuestra campaña de concienciación y difusión #PhelanVisible. Igualmente, gracias a varios medios como La Ser o 20 Minutos, hemos podido tener muchos más espacios de difusión de cara al 22 de octubre. Son estos:

- Radio Nacional de España ([link](#)).
- La Ser de Andújar ([link](#)).
- La Ser de Orihuela ([link](#)).
- 20 minutos ([link](#)).
- Con Salud ([link](#)).
- Radio Televisión Canaria ([link](#)).
- Castilla-La Mancha Media ([link](#)).



Participamos en una mesa redonda sobre Ecommerce sin barreras en IFEMA

El pasado miércoles 15 de octubre, fuimos invitados por nuestro partner logístico, Fundación Juan XXIII, a participar en la mesa redonda “E-commerce sin barreras: la nueva era de la logística inclusiva”, celebrada durante el evento Logistics & Automation Spain 2025 en IFEMA.

Moderada por Hector Maldonado, responsable de producto de Logística de Fund. Juan XXIII, la charla contó con la participación de Fernando Pes, director comercial en Alerce, Paz Quintero, gestora de Comunicación y Proyectos y Constance Colin, coordinadora general de nuestra entidad, y de David Velasco, director de Logística de Fundación Juan XXIII.

Durante el encuentro, los ponentes compartieron un mensaje clave: cómo la tecnología y la inclusión pueden transformar el e-commerce en un espacio más eficiente, sostenible y con impacto social. Todos coincidieron en una misma idea: la innovación cobra sentido cuando genera impacto social real. Desde nuestra entidad, también tuvimos también la oportunidad de hablar sobre el síndrome de Phelan-McDermid, la importancia de la venta online de nuestro merchand solidario como fuente de financiación y del lanzamiento de nuestro informe **Un largo camino hacia el diagnóstico: Voces de familias afectadas por el síndrome de Phelan-McDermid**.

Nos sentimos orgullosos de contar con Fundación Juan XXXIII, un proveedor de servicios logísticos que genera empleo a personas con discapacidad y que trabaja por generar un impacto visible en la mejora de la inclusión.



Run Like a Hero Pamplona 2025

El pasado sábado, 18 de octubre, cerca de 300 personas apoyaron esta marcha solidaria de 4km en favor de las familias con hijas e hijos afectados por el síndrome de Phelan-McDermid.

Todo lo recaudado con este evento de deporte se empleará en financiar la investigación del síndrome y en apoyar proyectos y terapias para las familias Phelan.

Aprovechamos la ocasión para dar las GRACIAS a todas las personas que han apoyado económicamente este evento: con la adquisición de dorsales o la compra de merchandising de nuestra Asociación.

También queremos agradecer su apoyo a todos los patrocinadores y, en especial, a Colegio Vedruna de Pamplona y a Laura Ciaurriz, Delegada de Navarra, todo el esfuerzo que supone realizar la organización de esta iniciativa, que ya va por su segundo año. ¡Ha sido una mañana preciosa de encuentro, familiaridad, aire libre y solidaridad!



Exposición solidaria de coches antiguos en Pamplona

El pasado sábado, 18 de octubre, tuvo lugar en Pamplona una nueva exposición de coches antiguos en favor de nuestra entidad.

Este evento fue organizado de la mano de Clásicos San Fermín, en la Avenida Carlos III con Calle San Fermín y Calle Gorriti, con la colaboración y difusión del Área Comercial Ensanche.

¡Gracias, Pamplona!

18 OCT
EXPA
COCHES CLÁSICOS

Actividad solidaria con motivo del
día mundial para la visibilización
Síndrome Phelan McDermid

AVDA. CARLOS III - C/SAN FERMÍN I C/GORRITI | **18H A 21H**

La Asociación Área Comercial Ensanche, Lezkairu, Ripagaina
Pamplona apoya a la Asociación Síndrome Phelan-McDermid

ORGANIZAN:

CON LA COLABORACIÓN DE:

Run Like a Hero Ortuella 2025

El domingo 19 de octubre, en la localidad de Ortuella, Vizcaya, más de 250 personas nos acompañaron en nuestra marcha solidaria, en nombre de Oier y de todas nuestras familias con hijas e hijos afectados por el síndrome de Phelan-McDermid.

Durante el evento, a parte de un estupendo paseo por las calles de la localidad, hubo picoteo con riquísimos pintxos, actividades infantiles, hinchables, venta de merchand y un tremendo buen rollo, a pesar del tiempo nublado.

De parte de nuestra Asociación, queremos dar las gracias a Mónica Vila por organizar, un año más, este evento solidario que nos ayuda a recaudar fondos, y a todos los patrocinadores que han sumado su granito de arena para que todas las personas asistentes pudieran disfrutar de una gran fiesta de carácter solidario.



Actividades de concienciación en el colegio Ayalde Munabe de Bilbao

Ayer, 22 de octubre, Día Internacional del síndrome de Phelan-McDermid, el colegio Ayalde Munabe de Bilbao llevó a cabo actividades de concienciación e información sobre esta enfermedad rara.

Gracias a estas acciones, puestas en marcha por el profesorado del centro y el alumnado, se lograron recaudar 400€, que fueron donados a nuestra entidad en nombre de María, una jovencita que tiene la suerte de contar con compañeros solidarios y muy cariñosos.

Arropar a las personas Phelan es un pilar importantísimo en su desarrollo y calidad de vida. ¡Gracias!



Éxito de nuestra campaña #BrillaPorPhelan

El 22 de octubre, #BRILLAPORPHELAN iluminó de esperanza nuestro país ¡Hemos realizado una recopilación de las fotos que nos habéis hecho llegar, con más de 50 lugares iluminados de verde la pasada noche del 22 de octubre, Día Internacional del síndrome de Phelan-McDermid.

¡Gracias a todas las familias que os habéis sumado a esta causa de difusión y concienciación un año más!



Run Like a Hero Herencia 2025

La cuarta edición de la Run Like Hero Herencia congregó, el pasado 26 de octubre, a cientos de personas que, más allá de correr, se unieron para apoyar una causa muy especial: dar visibilidad al Síndrome de Phelan-McDermid.

Una vez más, el evento deportivo reflejó el espíritu comprometido de los herencianos. Entre las principales novedades destacó la venta de pañuelos solidarios, una iniciativa que tuvo una excelente acogida y con la que se recaudaron 400 euros, entregados por el Ayuntamiento a la asociación que acompaña a las familias afectadas por este síndrome.

El emocionante corte de cinta estuvo a cargo del pequeño Marco, junto al alcalde Sergio García-Navas, el concejal y diputado provincial José Manuel Bolaños y varios miembros de la Corporación Municipal.

Gracias al esfuerzo de Carlos y Beatriz, papás de Marco y Delegados de Castilla-La Mancha, La jornada estuvo diseñada para personas de todas las edades: combinó deporte, convivencia y compromiso social. En un ambiente festivo e inclusivo, cada zancada representó el apoyo colectivo a una causa que volvió a unir a todo el pueblo de Herencia.



Actividades solidarias en el Castillo de Argüeso (Cantabria)

El pasado 22 de octubre, durante la iluminación del Castillo de Argüeso, se organizó un pequeño evento solidario en favor de nuestra Asociación.

Se jugó un bingo solidario, en el que participaron muchas familias que quisieron apoyar la iniciativa.

Además, estudiantes del colegio de ese municipio vendieron pulseras hechas para su viaje de fin de curso, pero cuya recaudación fue donada ese día a nuestra entidad. ¡Una acción doblemente valiosa!

También, se repartieron chocolate y galletas a todos los allí congregados.

Debido a la solidaridad de todas las personas que participaron, se lograron donar 292,46 €. ¡Gracias!



I Jornada sobre Enfermedades Raras en Canarias

Desde FEDER hemos sido invitados hoy, 30 de octubre, a participar en la I Jornada sobre Enfermedades Raras, celebrada en el Salón de Actos del Complejo Hospitalario Universitario Insular Materno Infantil (CHUIMI), en Gran Canaria.

A encuentro acudió Sonia Llorente, vocal de nuestra entidad, para conocer cómo se trabaja en el impulso de la puesta en marcha de la Estrategia Canaria de Enfermedades Raras 2022-2026, un espacio de diálogo y trabajo conjunto entre pacientes, profesionales y administración sanitaria.

Durante la inauguración, participaron el Presidente de Canarias, Germán López Fuentes, y nuestro el Presidente de FEDER, Juan Carrión Tudela, quienes pusieron de relieve la importancia del movimiento asociativo en la mejora de la atención, la equidad y la coordinación en enfermedades raras. También, intervino la Consejera de Sanidad de Canarias, Esther Monzón Monzón, quien reafirmó el compromiso del Gobierno autonómico con la implementación de la Estrategia.

I JORNADA DE ENFERMEDADES RARAS

30 de octubre de 2025

09.30 a 14:00 horas

Salón de Actos del Complejo Hospitalario
Universitario Insular-Materno Infantil (Gran
Canaria)

Recibimos una donación de Coco Woodart

Hoy, 30 de octubre, hemos recibido una donación de Coco&Co Woodart, empresa que diseña regalos y detalles en madera. Gracias a su solidaridad, hemos recibido la cantidad de 480€, recaudados gracias a su colaboración en la Proaño Trail



NOVIEMBRE

Presentación de la nueva temporada del Alzamora CF

El pasado domingo, 2 de noviembre, la Asociación estuvo, un año más, en la presentación de la nueva temporada del Alzamora CF (dos equipos de fútbol base y del primer equipo). Se trata de un club solidario que nos permite tener un espacio de concienciación y divulgación. A este acto acudió Ignasi Andreu, nuestro delegado de Cataluña.

Deseamos agradecer la presencia de la Federación Catalana de Fútbol y de todos los partidos políticos que participaron en el evento, el cual contó con una excelente animación y percusión, que animó a las gradas. Y no nos olvidamos de Pequeños Superhéroes, Asociación española de niños y niñas afectados por Miopatía Miotubular y Miopatía Centronuclear, que nos recuerdan la importancia de continuar dando visibilidad a las más de 7000 enfermedades minoritarias existentes.



Jornada “Sin dejar a nadie atrás” en Valencia

Hoy, 18 de noviembre, en el Hospital de la Fe de Valencia, se celebró la jornada “Sin dejar a nadie atrás”, un encuentro de alto impacto organizado por la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) con el objetivo de reflexionar sobre los retos de la equidad en el diagnóstico, el acceso a los tratamientos y la atención integral a las personas con enfermedades poco frecuentes.

A este importante evento asistió Beatriz Perelló, Delegada de Comunidad Valenciana, ya que en él se ha pretendido poner de relieve la importancia de la equidad en distintos ámbitos como es el diagnóstico temprano a través del cribado neonatal, el acceso al tratamiento o la implantación de los distintos planes autonómicos.

Uno de los grandes desafíos es la equidad en el acceso a médicos y tratamientos, dependiendo en la ciudad en la que se resida.

En una de las mesas, se valoró positivamente la labor de las asociaciones de pacientes, quienes consiguen ofrecer información actualizada y son capaces, con su esfuerzo, de continuar financiando la investigación privada cuando no existe ningún tratamiento para una enfermedad rara.



Concierto solidario en Barcelona de PorFinViernes

El pasado jueves, 20 de noviembre, en la sala Luz de Gas de Barcelona, se celebró un concierto solidario en favor de varias asociaciones. Entre ellas, participó la nuestra, de la mano de Ignasi Andreu, Delegado de Barcelona. Gracias a Entradium, empresa colaboradora que no cobró nada por utilizar su plataforma de venta online, se pudieron recaudar para nuestra entidad casi 2.000€, gracias a la compra de entradas presenciales y de modalidad fila 0. En total, unas 600 personas disfrutaron de una velada sensacional, con la actuación de PorFinViernes, un grupo de músicos aficionados que comparten su sensibilidad por la música y por ayudar a los más necesitados. ¡Gracias a todos por apoyar este evento!



DICIEMBRE

Actividades de concienciación en el CEIP Maruja Mallo

Durante los días 2 y 3 de diciembre, con motivo del Día Internacional de las Personas con Discapacidad, el Equipo de Apoyo del CEIP Maruja Mallo (Móstoles) organizó actividades de concienciación sobre el síndrome de Phelan-McDermid en honor a Darío Nafría.

El alumnado realizó previamente una investigación sobre qué es una enfermedad rara y elaboraron un mural.

Durante las jornadas, se llevaron a cabo actividades como: lectura del cuento “Lo inesperado” editado por ellos, descifrado de un mensaje escrito con pictogramas, construcción con una sola mano y una reflexión sobre los vídeos visionados en relación al PMS.

Queremos dar las gracias al centro, a Vera Nafría y a Sara Sierra, por su implicación en las actividades con peques, ya que los valores como la inclusión y la diversidad son necesarios inculcarlos desde la niñez.



Recibimos dos donaciones desde Beas de Segura

Hoy, 2 de diciembre, queremos dar las GRACIAS a dos entidades que han realizado una donación en favor de nuestra Asociación:

- 310€ de la Asociación Cultural Taurina Villa de Beas.
- 202€ de la Venerable Cofradía de nuestro Padre Jesús Preso.

Estos fondos serán destinados a seguir apoyando nuestra labor con las familias Phelan e impulsar la investigación del síndrome de Phelan-McDermid.

Deseamos dar las GRACIAS a estas entidades no solo por su ayuda económica, sino también por su compromiso en apoyar a la familia de Mari Paz y su hija Lucía.



Mercadillo en Mas de las Matas (Teruel)

El sábado 7 de diciembre, se celebró el mercadillo navideño de Mas de las Matas. Gracias a nuestra delegada de Aragón, Marta Mestre, el recinto contó con un stand de nuestra entidad.

Durante la jornada, toda persona interesada en recibir información del síndrome de Phelan-McDermid pudo adquirir, además, merchandising oficial de la Asociación.

Gracias a este evento solidario y a las familias que quisieron adquirir nuestros artículos, se han logrado recaudar 639€.

Queremos dar las gracias al Ayuntamiento de Mas de las Matas el habernos cedido un espacio de concienciación y solidaridad.



Concierto solidario en la Abadía de Montserrat

El pasado domingo, 7 de diciembre, en la Abadía de Montserrat se celebró un concierto, dedicado a nuestra entidad, que tuvo una gran presencia institucional. La Escolanía de Montserrat interpretó la Cantata de San Nicolás de Benjamin Britten, siendo este encuentro musical uno de los últimos actos de celebración del Milenario de la Abadía.

En este evento tan especial antes de la Navidad, pudimos contar, además, con un espacio de divulgación y difusión. En un emotivo discurso, Ignasi Andreu Porta, Delegado de Cataluña de nuestra Asociación, tuvo la oportunidad de explicar las actividades de la entidad y dar a conocer nuestra labor de apoyo a las familias. Igualmente, pudimos recibir apoyo económico gracias a la aportación voluntaria de las personas que no quisieron perderse el concierto. Queremos dar las gracias a la Abadía y la Escolanía de Montserrat por ofrecernos la dedicatoria de este precioso evento musical, familiar y, a la vez, informativo, ya que juntos lograremos que el síndrome de Phelan-McDermid deje de ser una enfermedad poco conocida. Igualmente, damos enormemente las gracias a todas y cada una de las familias que asistieron para apoyarnos, en especial a los padres de Hugo, familiares de Víctor, de Llorenç y de Sara.



Recibimos una importante donación de ADS Solutions

ADS SOLUTIONS es una empresa de Consultoría, Correduría y Eficiencia Energética presente a nivel nacional desde 2011. Debido a su compromiso social, hoy, 12 de diciembre, nuestra entidad ha realizado un acuerdo, con el que recibimos un apoyo económico de 2.000€.

De parte de toda la Asociación síndrome Phelan-McDermid, queremos dar las gracias a esta empresa por este importante gesto, que nos ayuda a seguir manteniendo los servicios que prestamos a las familias de personas afectadas, continuando nuestro objetivo de intentar hacer su día a día un poco más fácil.

Cada ayuda es un paso adelante hacia la esperanza. ¡GRACIAS!



Partido de pelota solidario en Muskiz

El pasado 12 de diciembre se celebró en Muskiz un partido solidario de pelota vasca en el frontón Donibane.

Damos las gracias al ayuntamiento de Muskiz por añadir esta actividad solidaria en su calendario de diciembre y a todas las personas que asistieron y participaron en el encuentro.



Marcha solidaria en Cazalilla (Jaén)

El sábado 13 de diciembre, a las 18:30h, tuvo lugar la III Marcha Navideña de Cazalilla, en Jaén.

Este evento solidario, que agrupó a unas 150 personas, se hizo en favor de nuestra entidad, y contó con la organización de Ana Cortés y su hijo Hugo.

En este encuentro tan familiar y navideño, hubo chocolate caliente, churros, diversión y bolsa de cotillón para todos los participantes.

Gracias a esta iniciativa, se pudieron recaudar 300€ que serán donados a la Asociación Síndrome Phelan-McDermid.

¡Queremos dar las gracias al Ayuntamiento de Cazalilla, en especial a D. Jesús Raya, por permitirnos ser beneficiarios de esta actividad tan bonita! ¡Y también a todas las personas de Cazalilla que han apoyado esta caminata tan especial!



Participamos en la Feria de Asociaciones de Boadilla

El Ayuntamiento de Boadilla del Monte celebró, el pasado sábado, 13 de diciembre, la Feria de Asociaciones de Acción Social y Voluntariado, con el fin de visibilizar el trabajo que realizan las entidades sociales del municipio y su entorno.

Este encuentro tuvo lugar en la plaza de la Cruz, a lo largo de la mañana, con acceso libre.

Nuestro stand ofreció información y venta de merchandising solidario, gracias a la participación de Juani Cañamero e Iryna Zabolotnia, socias y madres Phelan.

Queremos agradecer al Ayuntamiento de Boadilla que nos haya facilitado este espacio de concienciación.



Partido solidario de veteranos en Muskiz

El pasado domingo, 14 de diciembre, vivimos una jornada inolvidable en el Campo de Fútbol de El Malecón, en Muskiz, donde el deporte y la solidaridad se unieron en favor de nuestra asociación y de las personas afectadas por el Síndrome de Phelan-McDermid. Esta actividad benéfica es una de las varias que desde el Ayuntamiento de Muskiz se han impulsado en este último mes del año, siendo nuestra entidad la beneficiaria de las mismas.

Desde la Asociación del Síndrome de Phelan-McDermid queremos expresar nuestro más sincero agradecimiento a los veteranos del Barakaldo CF, a los jugadores del Sestao River y a la Asociación de Exjugadores del Athletic Club por su implicación y generosidad al participar en este emotivo encuentro solidario. Gracias a su compromiso, fue posible organizar un partido con un claro objetivo: apoyar nuestra labor y dar visibilidad a una enfermedad rara que afecta al desarrollo cognitivo y motor de quienes la padecen. También queremos dar las gracias a José Ángel Iribar “El txopo” y a todas las personas que acudieron al estadio, colaboraron adquiriendo su entrada y llenaron El Malecón de un ambiente festivo, familiar y cargado de emoción. Cada gesto de apoyo cuenta y nos ayuda a seguir avanzando en la mejora de la calidad de vida de las personas con Síndrome de Phelan-McDermid y sus familias.

Iniciativas solidarias como esta demuestran que el fútbol es mucho más que un deporte y que, cuando se une a la solidaridad, puede convertirse en una poderosa herramienta de cambio. Gracias de corazón a todas las entidades, jugadores, organizadores y aficionados que hicieron posible esta jornada tan especial.



Foro Autonómico de Enfermedades Raras de Andalucía

El martes 16 se celebró el Foro Autonómico de Enfermedades Raras y sin Diagnóstico, un encuentro organizado por la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) en colaboración con el Hospital Universitario Virgen del Rocío.

A esta cita tan importante de difusión informativa sobre EE.RR. asistió la delegada de Andalucía, María Guerrero. El evento, moderado por Isabel Motero, directora general de FEDER y su Fundación, dio comienzo con un emotivo acto de bienvenida. Este incluyó un testimonio personal que conmovió a los asistentes y una inauguración institucional en la que participaron destacadas figuras del Gobierno andaluz, así como la dirección del Hospital Virgen del Rocío.

El evento también hizo hincapié en la importancia de la atención psicológica para las familias afectadas. En la mesa de debate final, la psicóloga Regla María Garci, de FEDER, compartió las buenas prácticas y las valiosas experiencias adquiridas desde el movimiento asociativo.

El foro finalizó con un turno de preguntas y un acto de clausura, reafirmando la necesidad de seguir trabajando conjuntamente para mejorar la calidad de vida de las personas con enfermedades raras o sin diagnóstico en la comunidad andaluza.



Mercadillo solidario escolar en Valencia

El 19 de diciembre, en el CEIP Teodoro Llorente de Valencia, se organizó un mercadillo navideño con fines benéficos.

Además de los puestos de venta de libros, juguetes y merchandising solidario, las personas allí presentes pudieron disfrutar de una merienda navideña y actividades con manualidades.

Toda la recaudación obtenida será donada a nuestra entidad, gracias a la organización de Ángela Escrivá, mamá de Joana, y la colaboración del centro educativo.

De parte de toda la Asociación Síndrome Phelan-McDermid... ¡MUCHAS GRACIAS POR VUESTRA SOLIDARIDAD!



Carrera popular III Miliak de Muskiz

La agenda solidaria de Muskiz continuó con un nuevo evento deportivo en diciembre.

Se trata de la celebración de la III Miliak, organizada el día 20 de diciembre por la Unión Deportiva Muñatones.

El evento incluyó una carrera competitiva de 4,8 kilómetros (3 millas) y un kilómetro solidario en beneficio de nuestra entidad, con salida desde la plaza Meatzari, además de diversas sorpresas para las personas asistentes.

Queremos dar las gracias a la organización de la III Miliak, al ayuntamiento de Muskiz, a Aitziber por ser una mamá Phelan implicada con la asociación y a todas las personas que han donado con el dorsal solidario.



Mercadillo navideño en Pantoja

El 21 de diciembre, como viene siendo habitual, Pantoja nos cedió un espacio para poder ofrecer nuestros productos solidarios.

En el mercadillo navideño organizado en la Plaza de España, todas las personas asistentes pudieron conocer nuestro nuevo merchandising y aprovechar para comprar sus regalos para estas fiestas.

Agradecemos a Juani y Carlos, padres de Juan Carlos, este evento, con el que se han logrado recaudar 254€.



Maratón de spinning en Muskiz

El pasado 21 de diciembre, el polideportivo municipal de Muskiz acogió el maratón de spinning Pedalea en Verde.

Durante dos horas y media, se realizaron pedaladas solidarias que pusieron el broche final a este mes de compromiso y participación ciudadana de este municipio con la Asociación Síndrome Phelan-McDermid.

Queremos dar las gracias al ayuntamiento, a los asistentes y al polideportivo por permitirnos un espacio deportivo en donde realizar esta actividad benéfica.



Concienciación en l'Escolania de Montserrat

El día 23 de diciembre, nuestro delegado de Barcelona, Ignasi Andreu, visitó a los escolanes de l'Escolania de Montserrat, centro integrado de educación básica y artística, reconocido por el Departamento de Educación de la Generalitat.

L'Escolania es de un coro litúrgico que desde hace más de setecientos años canta a la Santísima Virgen de Montserrat. También tiene una Escuela que está al servicio de los chicos que en cada momento forman el Coro, y una Residencia donde los chicos pueden crecer con valores y recibir la ayuda que precisen en cada momento.

En este centro, pudimos realizar una charla de concienciación y difusión a los miembros del coro, quienes aprendieron un poco más sobre el síndrome de Phelan-McDermid, la discapacidad, la importancia de la inclusión y la solidaridad.

Queremos agradecer a l'Escolania de Montserrat esta fantástica oportunidad de acercarnos al alumnado para dar a conocer nuestra labor.



La San Silvestre de Móstoles colabora con nosotros

El 28 de diciembre tuvo lugar la XXXI edición de la San Silvestre de Móstoles. Esta carrera popular navideña reunió a casi 2.000 corredores de todas las edades y niveles.

Este año, el evento incluyó por primera vez un dorsal solidario a favor de nuestra asociación, permitiendo que participantes y vecinos contribuyeran con la causa más allá del atletismo, aumentando la conciencia social sobre este trastorno del desarrollo poco conocido.

Además, la Asociación Síndrome Phelan-McDermid tuvo un espacio para ofrecer información y vender merchandising solidario.

Desde la Asociación Síndrome Phelan-McDermid queremos agradecer al Ayuntamiento de Móstoles, a la organización de la carrera y a quienes compraron el dorsal solidario por su compromiso social.



8. DIVULGACIÓN Y DIFUSIÓN

Campañas 2025

LA ASOCIACIÓN SÍNDROME PHELAN-MCDERMID LANZA UNA CAMPAÑA ESPECIAL POR EL DÍA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS

Durante el mes de febrero, PUBLICAMOS información sobre las necesidades y las mejoras que solicitamos, para lograr un mayor impacto de cara al Día de las Enfermedades Raras (28 de febrero), momento en el que finalizará esta iniciativa de concienciación. Hemos propuesto el hashtag #DalesVozYConóceles para acompañar a todas nuestras comunicaciones, un slogan que va en sintonía con la finalidad de la misma.

Como colofón final al calendario de contenidos que preparamos, lanzamos en abierto, en nuestro canal de Youtube, un vídeo con testimonios de varias familias Phelan, para que la sociedad pudiera conocer a nuestros peques y a esas personas cuidadoras que normalmente están invisibilizadas y cuya atención es básica para que quienes están afectados/as tengan una buena calidad en su día a día y una vida digna.

Además, en el mismo día, pusimos a la venta en exclusiva “El amor es el puente”, una canción solidaria compuesta y donada por la cantautora canaria Chaxi Rodríguez.



The graphic features a teal and purple background with a circular photo of a group of people in the bottom right corner. It includes logos for 'RARE DISEASE DAY' and 'Phelan-McDermid ASOCIACIÓN SINDRÓMICA'. The main text reads: 'LANZAMOS CONTENIDOS ESPECIALES POR EL DÍA DE LAS ENFERMEDADES RARAS'. Below this, two icons (a play button and a globe) are followed by text: 'YOUTUBE: TESTIMONIOS DE FAMILIAS CON PERSONAS AFECTADAS POR el síndrome de Phelan-McDermid' and 'WEB: YA A LA VENTA ONLINE LA CANCIÓN SOLIDARIA PHELAN EL AMOR ES EL PUENTE'. At the bottom left, it says '28 DE FEB DE 2025' and lists the hashtags '#RareDiseaseDay' and '#DalesVozYConóceles'.

CAMPAÑA DE INFORMACIÓN Y CAPTACIÓN PARA EL CONGRESO SOBRE EL SÍNDROME DE PHELAN-MCDERMID

Desde el 10 de abril hasta el 22 de junio, lanzamos publicaciones promocionadas y enviamos diversas comunicaciones a medios afines para captar asistentes y patrocinadores, de cara a la organización del Congreso que se celebró del 26 al 29 de junio.

Además, pudimos conseguir importantes avales, con la Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria (SEMERGEN), la Sociedad Española de Neurología Pediátrica (SENEP) y del Consejo General de Colegios Oficiales de Enfermería de España.

The image shows three promotional banners for the Phelan-McDermid Syndrome Congress 2025, each featuring a different institutional endorsement. The banners are arranged in a row and have a light blue, orange, and green background respectively.

- Left Banner (Light Blue):** Features the logo of the Consejo General de Colegios Oficiales de Enfermería de España. Text: "DECLARA de Interés Científico y Profesional III Conferencia Científica de la Asociación Síndrome Phelan-McDermid organizado por Formación e Innovación Integral Fim (CursosFim) a la vista del informe técnico elaborado por el Instituto Español de Investigación Biomédica con código: 0873_2025, en Madrid, a 29 de mayo de 2025".
- Middle Banner (Orange):** Features the logo of the Sociedad Española de Neurología Pediátrica (SENEP). Text: "CON EL AVAL CIENTÍFICO DE La Junta Directiva de la SOCIEDAD ESPAÑOLA DE NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA (SENEP) y, en su nombre, la Presidenta y el Secretario de la misma han decidido conceder el AVAL CIENTÍFICO DE LA SOCIEDAD a la actividad (en formato presencial y online) 'III Conferencia científica de la Asociación Síndrome Phelan-McDermid'".
- Right Banner (Green):** Features the logo of SEMERGEN AP. Text: "Ana Segura Grau con NIF 52477408-X Secretaria General de la Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria (SEMERGEN), la cual tiene domicilio fiscal en Madrid, C/ Jorge Juan 66 - local 28003 y CIF G-29628402 CERTIFICA Que la actividad especificada a continuación, ha sido validada por la Comisión Nacional de Calidad de SEMERGEN, según comunicado recibido en esta Secretaría General del Coordinador de la Comisión Nacional de Calidad, Dr. Daniel Rey Aldana, 15 Título de la Actividad: III Conferencia Científica de la Asociación Síndrome Phelan-McDermid".

All banners include the Phelan-McDermid logo, the event name "PHELAN-MCDERMID SYNDROME CONGRESS 2025", the dates "DEL 26 AL 29 DE JUNIO", the location "PARQUE DE INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA BARCELONA", and a registration button with the text "INSCRÍBETE" and the link "acortar.link/conferenciapms".

The image shows an informational flyer for the Phelan-McDermid Syndrome Congress 2025. It has a dark blue background with a white box at the bottom containing an exclamation mark icon and the text "Información de interés sobre la Conferencia".

Text on the flyer: "III Conferencia Científica de la Asociación Síndrome de Phelan-McDermid España", "Parc de Recerca Biomèdica Barcelona / June 28-29". Below the text is a photograph of a young girl and a young boy holding hands. At the bottom right, there is a circular inset image showing a person holding a document.

The image shows a promotional flyer for Jaguar Gene Therapy. It has a dark blue background with a yellow box in the center containing the text "SI VIENES AL CONGRESO... CONocerás NOVEDADES DE LAS FARMACÉUTICAS". Below the text is the Jaguar Gene Therapy logo, which features a blue jaguar head and the text "JAGUAR GENE THERAPY". At the bottom right, there is a circular inset image showing a DNA double helix structure.

The image shows a promotional flyer for genetic testing services. It has a dark blue background with a yellow box in the center containing the text "SI VIENES AL CONGRESO... PODRÁS PEDIR UNA INTERPRETACIÓN DE LOS INFORMES DE TU HIJO/A". Below the text, it says "Reserva tu cita ahora desde el apartado web" and "INFORMES GENÉTICOS". At the bottom right, there is a circular inset image showing a person holding a document.

CAMPAÑA PREMIOS ROMPER BARRERAS

Desde el 8 al 28 de mayo, lanzamos publicaciones para lograr votos en los Premios Romper Barreras, ya que nuestra entidad había presentado una candidatura, con el objetivo de obtener 5.000€.



CAMPAÑA DE LA VIII GALA SOLIDARIA DE LA ASOCIACIÓN PROFESIONAL DE PERIODISTAS DE VALENCIA

Desde inicio del mes de mayo al 10 de julio, llevamos a cabo una campaña de captación de asistentes y de patrocinadores para la VIII Gala Solidaria de la Asociación Profesional de Periodistas de Valencia. Tras tres meses de prospección, junto con la APPV, y búsqueda de alianzas, logramos obtener quince patrocinadores para el sorteo que se realizó durante la velada y que ayudó a incrementar el número de entradas vendidas.



REPERCUSIÓN EN PRENSA DE NUESTRO COMUNICADO DENUNCIANDO LA FALTA DE ASISTENCIA DE RENFE

Debido al caos ferroviario en el trayecto Barcelona-Madrid/Madrid-Granada producido el 30 de junio, nuestra socia, Raquel del Río, que viajaba con sus dos hijos, de vuelta del Congreso de Barcelona fue desalojada sin alternativas adecuadas para continuar su viaje. A pesar de que Renfe avisó del problema a los viajeros y dio opción a apearse en un camino abierto por Protección Civil, la situación de Raquel y sus hijos fue de desamparo total. Desde nuestra entidad, el 1 de julio se lanzó un comunicado denunciando este hecho, del cual varios medios se hicieron eco.

Comunicado oficial de La Asociación Síndrome de Phelan-McDermid

Desde la Asociación Síndrome de Phelan-McDermid queremos expresar nuestro **más enérgico rechazo ante la falta de información y mínima asistencia de Renfe** a una madre de nuestra entidad. Debido al **caos ferroviario en el trayecto Barcelona-Madrid/Madrid-Granada** producido en el día de ayer, 30 de junio, y que dura hasta hoy, martes, 1 de julio, **nuestra socia, Raquel del Río, que viajaba con sus dos hijos, fue desalojada sin alternativas adecuadas para continuar su viaje** (uno de ellos, en silla de ruedas, está afectado por el síndrome de Phelan-McDermid).

El incidente que causó la detención del tren y el desalojo durante la noche tuvo lugar a la altura de Villaseca de la Sagra (Toledo) por un problema técnico. A pesar de que Renfe avisó del problema a los viajeros y dio opción a apearse en un camino abierto por Protección Civil, la situación de Raquel y sus hijos fue de desamparo total. A pesar de llamar al servicio de atención telefónica de la compañía ferroviaria, la cual no tenía un protocolo claro de actuación ante las necesidades especiales de pasajeros con discapacidad, nadie dio una solución urgente para que ella y sus hijos pudieran o continuar el viaje de otra manera o disponer de asistencia para ir desde allí a un alojamiento.

Desde el centro de atención telefónica de Renfe se indicó a Raquel que era necesario llamar a la Guardia Civil para poder solicitar la asistencia requerida en este caso. Debido a la tensión y el calor de tal situación, su hijo **Martin sufrió tres crisis epilépticas. Desde nuestra asociación, hemos tomado medidas urgentes** que han conllevado una implicación personal y económica, para garantizar que esta madre y sus hijos puedan regresar a su hogar hoy, lo antes posible, ofreciendo colaboración y comunicación en todo momento. Agradecemos el apoyo del **Alcalde y la Concejala del Ayuntamiento de Pantoja**, por ayudarnos con el transporte adaptado y el alojamiento, así como a Protección Civil.

Lo ocurrido evidencia la necesidad de que las instituciones y empresas públicas actúen con mayor humanidad y respeto hacia las personas con necesidades especiales y sus familias en momentos delicados. Entendemos que las incidencias ocurren, pero exigimos a Renfe que revise sus protocolos, atienda esta reclamación en términos adecuados y actúe con mayor sensibilidad en futuras ocasiones, garantizando el trato digno y respetuoso que toda persona merece, especialmente en situaciones de vulnerabilidad como la que denunciamos. Aprovechamos también para hacer un llamamiento a las instituciones pertinentes, para que tomen cartas en el asunto y eviten que situaciones como esta vuelvan a repetirse. Gracias.



Las 24 horas de calvario de Martín por el caos ferroviario

Este joven de 14 años padece el síndrome de Phelan-McDermid y la situación de estrés y calor extremo que vivió esta semana hizo que sufriera tres crisis epilépticas.



Sandra Palacios
Granada

Jueves, 2 de julio 2021, 00:30 | Actualizado 07:26h

1 comentario

24 horas pueden convertirse en una pesadilla. Este fue el tiempo que pasó desde que Martín salió en tren desde Barcelona a las 16.25 horas el pasado lunes 30 de junio hasta que consiguió llegar a la estación de Andalucía, en Granada, pasadas las 17 horas del martes 1 de julio. Viajaba junto a su madre, Raquel, y su hermana, y tendrían que haber llegado a su destino a las 23.30 horas del mismo día que partieron. Sin embargo, el convoy en el que iban se detuvo por un problema técnico y fue desalojado por la noche a la altura de Villaseca de la Sagra, en Toledo. Ahí empezó lo que se convertiría en un calvario para volver a casa y el causante de tres crisis epilépticas.

CAMPAÑA HAZTE TEAMER

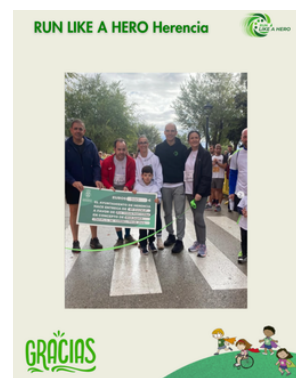
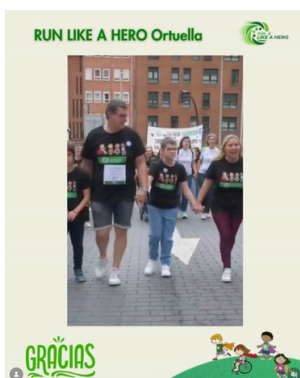
Durante el verano, lanzamos una campaña para intentar incentivar el número de donantes a través de la plataforma Teaming, con la que es posible donar, de forma automática, 1 euro al mes.



CAMPAÑA RUN LIKE A HERO 2025

A lo largo de 2025 se realizó un rediseño y una reorganización de la web Run Like a Hero, adaptándose con el diseño de los nuevos héroes, creados por Clara Edo, y añadiendo más categorías deportivas, con el objetivo de incrementar las actividades de recaudación.

Además, se llevaron a cabo 5 carreras: la RLH Global Running Week (virtual) RLH Daimús, Run Like a Hero Pamplona, RLH Ortuella y RLH Herencia.



CAMPAÑAS 22 OCT #BRILLAPORPHELAN Y #PHELANVISIBLE

De cara al 22 de octubre, Día Mundial del síndrome de Phelan-McDermid, y gracias a la colaboración de socios y entidades públicas y privadas, logramos iluminar más de 50 monumentos y edificios por todo el país (y también en el extranjero). Además, la campaña #PhelanVisible, en la que animamos a compartir una creatividad personalizable con QR a nuestro informe sobre diagnóstico temprano en familias Phelan, fue compartida de manera internacional: nuestra plantilla se usó también en países de LATAM como Colombia, Perú, Chile o México.

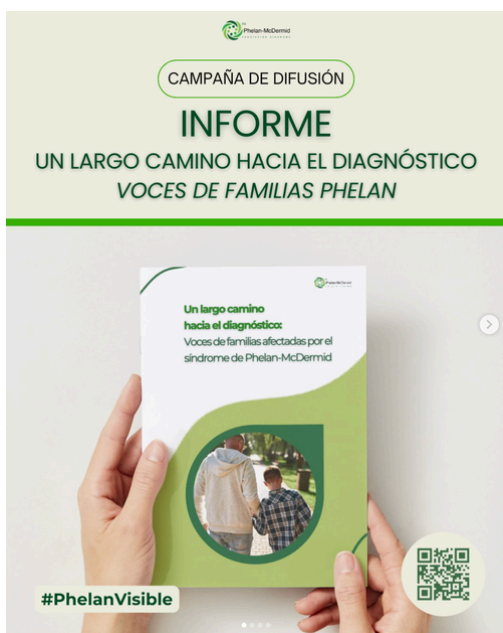


CAMPAÑA LANZAMIENTO INFORME SOBRE DIAGNÓSTICO TEMPRANO

El 15 de octubre lanzamos la campaña sobre el informe Un largo camino hacia el diagnóstico: Voces de familias Phelan. Este documento se publicó en el marco de la conmemoración del Día Mundial del síndrome de Phelan-McDermid, que se celebra el 22 de octubre.

El informe, elaborado a partir de una encuesta hecha a 54 familias de personas afectadas en España, señala la urgente necesidad de agilizar procesos, acortar plazos, facilitar el acceso a pruebas diagnósticas y así reducir las graves consecuencias clínicas y psicológicas que acarrea un diagnóstico tardío.

Además, se publicó el apartado web #PhelanVisible de dicha campaña (<https://22q13.org.es/phelanvisible/>), ya que en 2026 se realizarán varias actividades que contarán con el apoyo del Ministerio de Derechos Sociales, Consumo y Agenda 2030



CAMPAÑA BLACK FRIDAY, LOTERÍA DE NAVIDAD Y CALENDARIO SOLIDARIO 2026

En noviembre y diciembre se realizaron publicaciones periódicas para animar a la compra del nuevo calendario solidario 2026, el merchandising rebajado desde el Black Friday y de las papeletas de lotería de Navidad a través de la administración La Violetera de Madrid.

The image displays three promotional posters. The first poster, titled 'Black FRIDAY', features a large black circle with the text 'PACKS CON DESCUENTO'. It shows two product packs: one with 4 products for an offer of 24€ and another with 3 products for an offer of 23€. The second poster, 'Lotería de Navidad', has a green background with a white number '14731' and a QR code labeled 'Escanéame'. It includes the text 'YA PUEDES COMPRAR NUESTRA Lotería de Navidad gracias a la administración La Violetera' and 'Jugando a esta lotería ayudarás a la Asociación Síndrome Phelan-McDermid a prestar asistencia a los niños y niñas con esta enfermedad rara.' The third poster, 'CALENDARIO 2026', has a green background and features illustrations of children, including one in a wheelchair. It says 'En nuestro CALENDARIO 2026' and 'no solo hay 12 meses...'. All posters include the Phelan-McDermid logo.

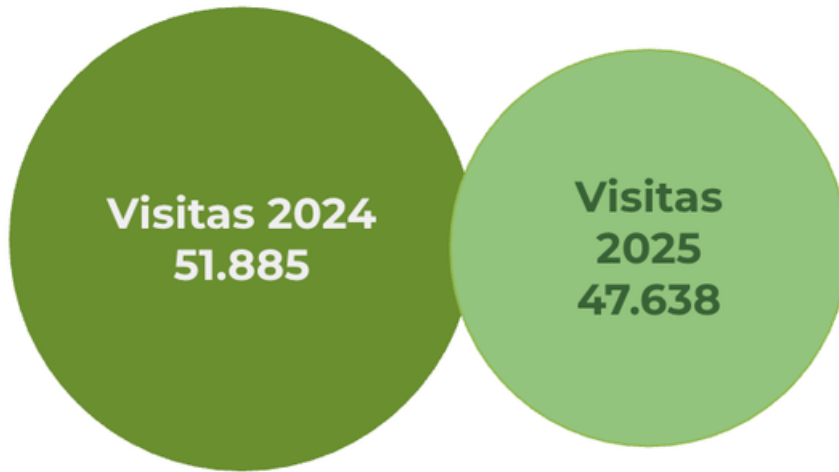
CAMPAÑA DONA EN NAVIDAD

Entre el 4 y el 31 de diciembre, mantuvimos activa la campaña *Dona en Navidad*, con el objetivo de incentivar las donaciones. Esta acción nos aportó cerca de 1.000€, gracias al atractivo incentivo fiscal, que permite lograr una desgravación en el IRPF.

The image shows three promotional posters for the 'Dona en Navidad' campaign. The first poster features a Christmas tree with children around it and an hourglass icon, with the Phelan-McDermid logo at the bottom. The second poster, 'FALTAN 12 DÍAS', has a white background with red text: 'FALTAN 12 DÍAS PARA PODER CONSEGUIR BENEFICIO FISCAL EN 2026. DONA EN NAVIDAD HASTA 250€ ANTES DEL DÍA 31 Y DESGRAVA EL 80% EN TU IRPF (LINK EN LA BIO)'. The third poster, 'FIN DE LA CAMPAÑA DONA EN NAVIDAD', has a white background with a circular photo of children and red reindeer silhouettes. It says 'QUEDAN 5 DÍAS para obtener en 2026 beneficio fiscal'. All posters include the Phelan-McDermid logo.

Web

22q13.org.es

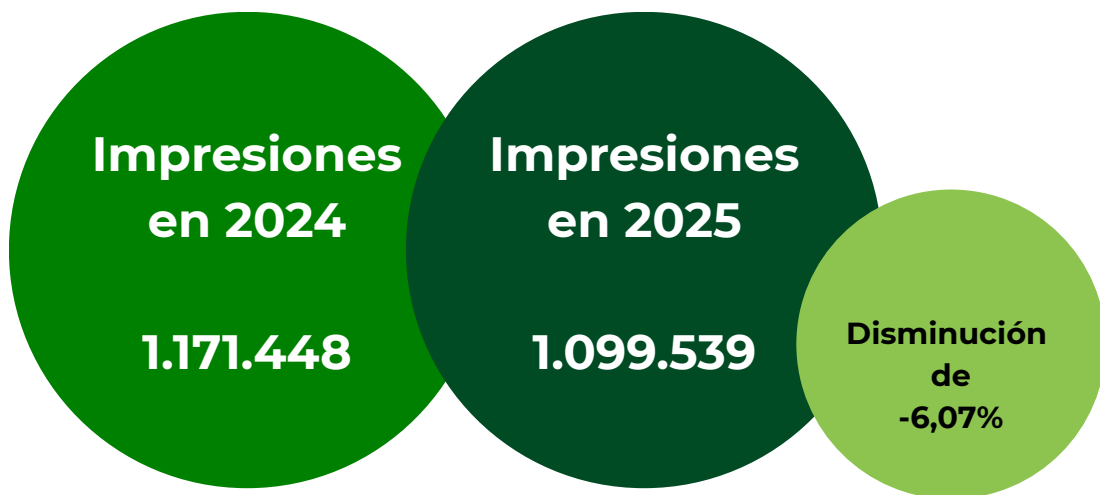


runlikeahero.com

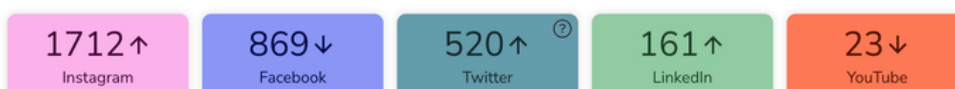
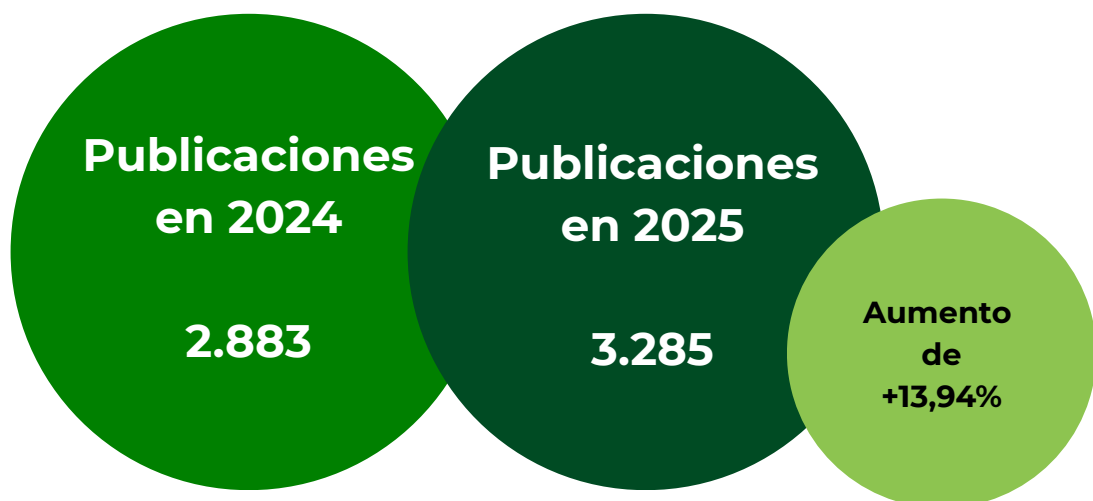


Web y redes sociales

IMPRESIONES GENERALES (impresiones totales de todas las RR.SS.)

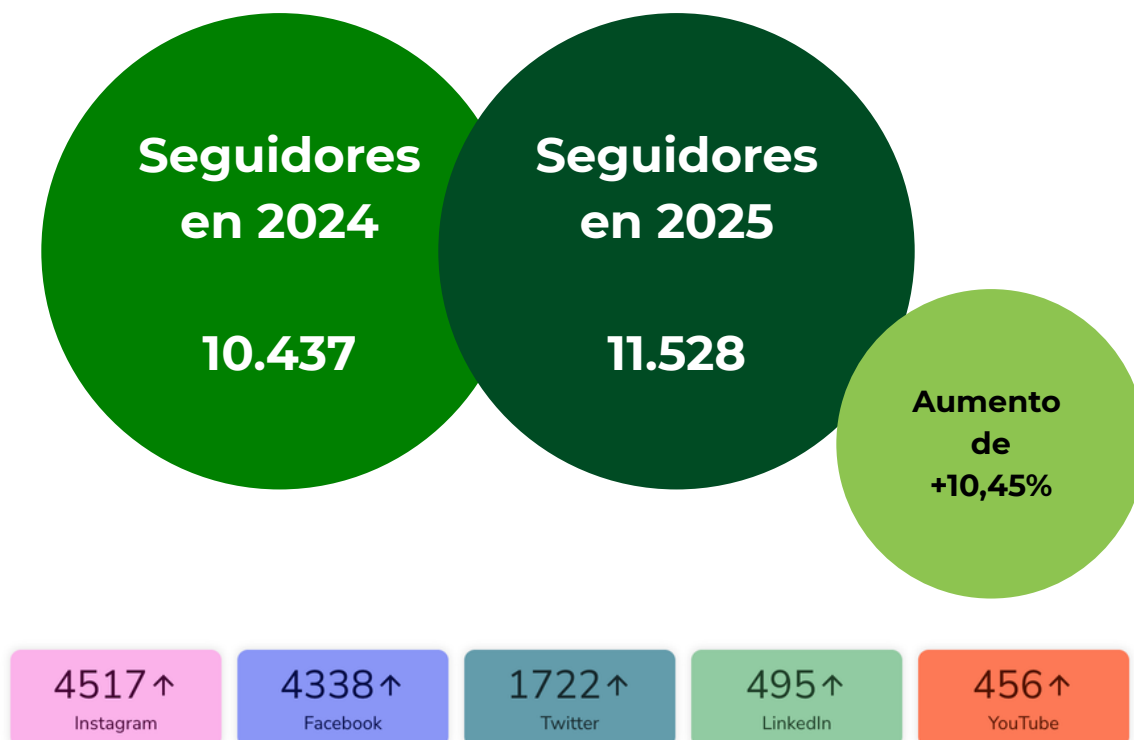


PUBLICACIONES GENERALES (total de publicaciones en todas las RR.SS.)

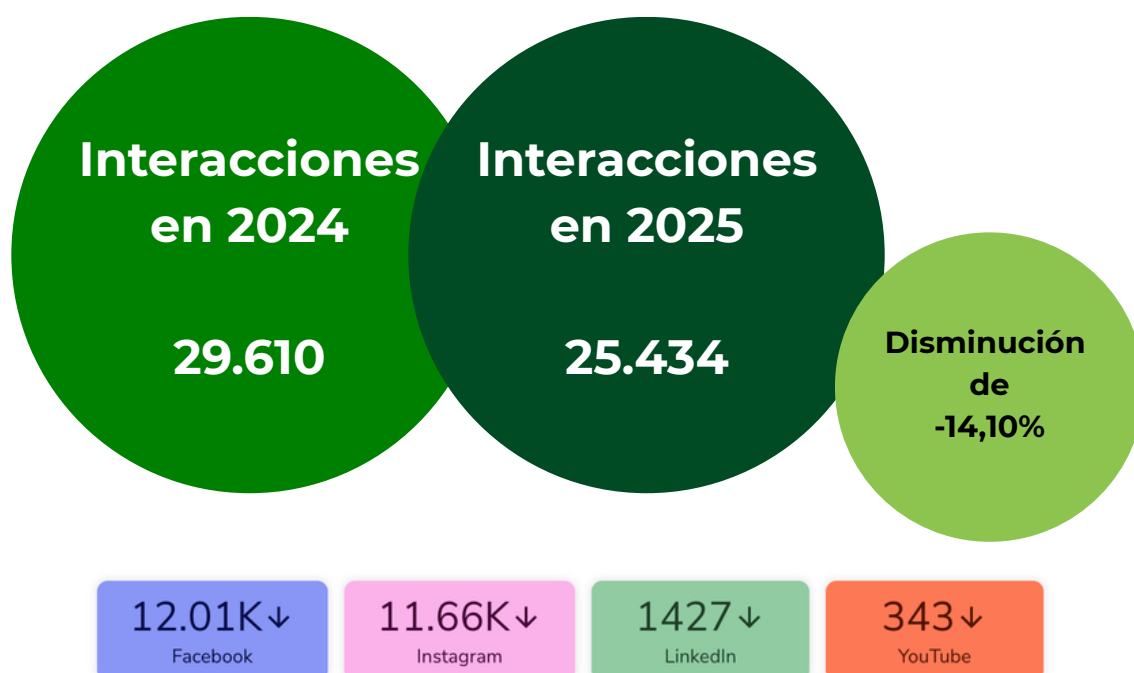


Nota: Debido a que las estadísticas de Twitter (X) son de pago, solo obtenemos los datos de publicaciones y seguidores.

SEGUIDORES (seguidores totales de todas las RR.SS.)



INTERACCIONES GENERALES (total de interacciones en todas las RR.SS.)



Nota: Debido a que las estadísticas de Twitter (X) son de pago, solo obtenemos los datos de publicaciones y seguidores.

9. PLAN ESTRATÉGICO 2025-2030

VISIÓN Y OBJETIVOS DE NUESTRA ESTRATEGIA

Nuestra visión:

Queremos un mundo en el que exista un tratamiento para el síndrome de Phelan-McDermid y en el que las personas afectadas disfruten de una vida digna gracias al pleno reconocimiento y apoyo a su condición.

Nuestra misión:

Mejorar la calidad de vida de las personas que viven con el síndrome, mediante el diagnóstico precoz de la enfermedad, el fomento de la investigación, el apoyo a las familias y la movilización de la sociedad. En los próximos 5 años trabajaremos para:

- **AYUDAR:** Ofrecer a las familias una comunidad de apoyo, escucha y ayuda mutua de la que reciban información veraz, actualizada y clara sobre el síndrome.
- **INVESTIGAR:** Fomentar la investigación para encontrar un tratamiento y mejorar la calidad de vida de las personas con síndrome de Phelan-McDermid.
- **MOVILIZAR:** Movilizar a la sociedad para mejorar su conocimiento de la enfermedad y facilitar una mayor inclusión social de las personas afectadas.
- **FORTALECER:** Fortalecer la estructura organizativa de la Asociación profesionalizando su actividad y sistematizando los procesos de gestión.

Consecución de objetivos 2025

El ejercicio 2025 ha supuesto un año de consolidación institucional y avance estratégico para la Asociación. A continuación, se detallan los principales resultados obtenidos en relación con la planificación anual aprobada.

Crecimiento de la base social

La Asociación **ha reforzado su base social**, ampliando la comunidad implicada en la misión, con un total de **232 socios a finales de 2025**. Este crecimiento no solo incrementa la sostenibilidad económica, sino también la capacidad de incidencia y representación.

Ampliación de la atención directa a familias

Se realizaron un total de **231 atenciones a familias** (14 familias más que el año pasado), a través de los distintos servicios especializados (SIO, SAP, H+A, AlfaSAAC e IMPULSO) que ofrece la Asociación, consolidando el modelo de acompañamiento integral y reforzando el impacto social directo.

Alta participación en Congreso Internacional sobre el PMS

El Congreso reunió a más de **60 familias y profesionales (de un total de 127 asistentes)**, reflejando el compromiso y la cohesión de la comunidad. Este encuentro se consolida como un espacio clave de formación, actualización y apoyo mutuo.

Fortalecimiento de alianzas

Durante 2025 se formalizaron **13 convenios de colaboración y 17 patrocinios**, diversificando las fuentes de financiación y ampliando la red de entidades colaboradoras.



Impulso a la sensibilización y diagnóstico precoz

Se elaboró **un informe sobre diagnóstico precoz**, acompañado de una campaña específica de difusión, que tendrá continuidad en 2026. Esta acción posiciona a la Asociación como agente de referencia en la mejora de la detección temprana del síndrome.

Avances en investigación

Se ha financiado una **beca de investigación** y se ha aportado soporte a la **difusión de un estudio clínico de la empresa Oryzon Genomics**, reforzando el compromiso de la entidad con el avance científico y la búsqueda de nuevas oportunidades terapéuticas.

Compromiso con el Buen Gobierno y la Transparencia

Durante 2025 se ha trabajado de forma intensiva para la **obtención del sello “Dona con Confianza” de la Fundación Lealtad**, certificación que fue aprobada en febrero de 2026. Este hito refuerza el compromiso de la Asociación con la transparencia, la rendición de cuentas y las buenas prácticas de gestión.

Profesionalización y fortalecimiento organizativo

A lo largo del ejercicio se han **consolidado procesos internos, sistemas de planificación, seguimiento y de gestión**, avanzando hacia un modelo organizativo más profesionalizado, sostenible y preparado para afrontar el crecimiento y los retos futuros.

Hoja de ruta para 2026

El ejercicio 2026 estará orientado **a consolidar el crecimiento alcanzado y a fortalecer la estructura organizativa** para garantizar un desarrollo sostenible a medio y largo plazo.

La Asociación centrará sus esfuerzos en las siguientes prioridades estratégicas:

Crecimiento sostenido de la comunidad

Se prevé mantener la tendencia de crecimiento con la incorporación de **al menos 10 nuevos socios y la atención a 10 nuevas familias**. Este objetivo permitirá reforzar la base social, ampliar el impacto directo y consolidar la sostenibilidad económica y representativa de la entidad.

Impulso al proyecto PMSGO

Durante 2026 se avanzará en el desarrollo del proyecto de la **Phelan-McDermid Global Organisation (PMSGO)** como federación representando a los intereses de las personas afectadas por el síndrome de Phelan-McDermid y sus familias a nivel internacional. Los miembros fundadores de la PMSGO son las asociaciones y fundaciones Phelan-McDermid de España, Alemania, Reino Unido y Estados Unidos.

Estabilidad institucional y fortalecimiento de recursos

La Asociación trabajará para **mantener el nivel de convenios y acuerdos alcanzados**, así como para obtener una nueva subvención autonómica destinada al Servicio de Información y Orientación (SIO). La estabilidad financiera es clave para garantizar continuidad y calidad en la atención.

Fomento de la investigación colaborativa

Se impulsará la creación de una **red de centros de investigación** que permita articular esfuerzos científicos, compartir conocimiento y generar sinergias en el ámbito del síndrome.

Sensibilización y visibilidad social

Se desarrollará una campaña de sensibilización sobre la importancia del diagnóstico precoz financiada a través de fondos del Ministerio de Derechos Sociales, Consumo y Agenda 2030, reforzando la presencia pública de la Asociación y contribuyendo a una mayor concienciación social.

Fortalecimiento del voluntariado

Se pondrá en marcha un plan de fortalecimiento del voluntariado que incluirá **acciones de sensibilización en centros educativos** y la creación de un **“kit del voluntario”**, con el objetivo de estructurar, acompañar y reconocer la implicación solidaria.

Desarrollo de alianzas empresariales

Se diseñará un **plan de captación de empresas** que permita diversificar fuentes de financiación, generar colaboraciones estables y ampliar la red de apoyo corporativo.

Modernización de herramientas y gestión de datos

Se implementará un **plan de adaptación de la base de datos** a las necesidades reales de gestión y seguimiento, mejorando la eficiencia, la trazabilidad y la toma de decisiones.

Mejora continua en la organización de eventos

Se iniciará un proceso de **optimización de la planificación y evaluación de eventos**, incorporando formularios previos y posteriores, materiales digitales unificados para delegaciones y herramientas de apoyo a ponentes y familias, con el fin de profesionalizar la experiencia y maximizar su impacto.





MEMORIA ANUAL 2025

¡Muchas gracias!



ASOCIACIÓN SÍNDROME PHELAN-MCDERMID

CIF-G86683166
Isla de Fuerteventura 6, 28660
Boadilla del Monte, Madrid
Tel: 686 222 978 – Email: info@22q13.org.es
Web: www.22q13.org.es

Nº Registro Asociaciones 602630 Grupo 1º sección 1ª
Declarada Entidad de Utilidad Pública