

ASOCIACIÓN SÍNDROME PHELAN-MCDERMID

Dossier de presentación



¿Qué es el Síndrome de Phelan-McDermid?

El síndrome de Phelan-McDermid es una **enfermedad rara del neurodesarrollo** muy discapacitante, causada por deleciones o mutaciones patogénicas en el gen SHANK3.

No existe tratamiento y la enfermedad está **infradiagnosticada**. En España, **solo 6% de los casos están diagnosticados** y se tarda de media de **6 años para obtener un diagnóstico**.



El 1% de la población con TEA podría estar afectado por el PMS

Características

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

Retos para las familias Phelan



Incertidumbre

Frecuentes visitas
médicas y terapéuticas



Soledad

Desconocimiento médico
de la enfermedad



Frustración

Una mezcla de
agotamiento y
esperanza constante



DIAGNOSTICADOS
EN ESPAÑA

250



Financiación

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



Exclusión

Problemas de
integración de las
personas afectadas



La **Asociación Síndrome Phelan-McDermid** es una entidad sin ánimo de lucro creada en 2013 y declarada de utilidad pública en 2016. Somos miembros de FEDER y hemos obtenido el sello *Dona con Confianza* de Fundación Lealtad gracias a nuestra gestión de la transparencia.

1

Investigar

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

2

Ayudar

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

3

Movilizar

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

¿Qué hacemos?

LA ASOCIACIÓN

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

NUESTRA MISIÓN

Trabajamos para **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**.

Igualmente, ofrecemos **información veraz y actualizada** sobre las últimas novedades en los avances de la investigación del síndrome de Phelan-McDermid y **organizamos eventos para obtener financiación**.



#PhelanVisible

NUESTRA LABOR



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



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



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



Ofrecemos un **Servicio de Información y Orientación** y 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.

NUESTRA HISTORIA



La Asociación en cifras



- 238 socios
- 244 afectados
- Delegaciones en España: 15
- Delegaciones extranjeras: 17
- España es la representante internacional para Latinoamérica





Phelan-McDermid Syndrome Global Organization

OBJETIVOS

- Compartir avances científicos y médicos en la investigación y atención del SPM.
- Facilitar la creación de nuevos grupos de apoyo nacionales o locales.
- Proporcionar herramientas de defensa para familias y organizaciones para promover la concienciación y el cambio de políticas.
- Promover las mejores prácticas en recaudación de fondos y desarrollo organizativo.
- Fomentar la colaboración internacional entre investigadores, clínicos y líderes de organizaciones sin ánimo de lucro.
- Servir como un centro centralizado para recursos, conexiones y actualizaciones relacionadas con el PMS.

Avanzando en el desarrollo de una organización global e internacional



4 países fundadores: España, EE.UU., UK y Alemania



Información unificada y accesible



Para entidades e individuales



Conocimiento y recursos compartidos



Investigar

Comité científico



Catalina Betancur. MD, PhD | PRESIDENTA

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



Joseph D. Buxbaum, PhD | MIEMBRO

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



Alex Kolevzon, MD | MIEMBRO

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



Pablo D. Lapunzina, MD, PhD | MIEMBRO

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



Julián Nevado, PhD | MIEMBRO

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



Mara Parellada, MD, PhD | MIEMBRO

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



Proyectos de investigación

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

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

- 1. Desarrollo de recomendaciones clínicas** basadas en evidencias para el Síndrome de Phelan-McDermid, a través de la investigación y ensayos clínicos.
- 2. Desarrollo y evaluación de nuevos tratamientos** para los principales síntomas y condiciones asociadas al Síndrome a lo largo de la vida.
- 3. Identificación de la fisiopatología molecular** del Síndrome de Phelan-McDermid para facilitar la investigación traslacional y el descubrimiento de fármacos.
- 4. En 2022 y 2024, concedimos 2 Becas para la Investigación sobre el Síndrome de Phelan-McDermid y SHANK3.**



Beca Phelan-McDermid

Desde 2022, la Asociación Síndrome Phelan-McDermid otorga bienalmente una beca para promover la investigación sobre el PMS y el gen SHANK3, financiada con fondos y donaciones propias, con el fin de impulsar avances científicos y terapéuticos en esta enfermedad poco frecuente.

PRIMERA BECA (2022):

- 60.000 €
- Yuri Bozzi, profesor de fisiología en el Center for Mind/Brain Sciences (CIMeC) de la Universidad de Trento (Italia)
- Proyecto: *El papel de la inflamación en la patogénesis del síndrome de Síndrome de Phelan-McDermid y los trastornos del espectro autista.*

SEGUNDA BECA (2024):

- 54.000€
- Prof. Sergio Serrada Tejeda de la Universidad Rey Juan Carlos y la Dra. Teresa Tavassoli de la Universidad de Reading.
- Proyecto: *Diferencias en la reactividad sensorial y dificultades del sueño en niños con el síndrome de Phelan-McDermid: ¿puede la telerehabilitación basada en la estimulación sensorial ser la solución?*



Congresos científicos PMS

Organizamos cada dos años **congresos científicos** que se dirigen a la comunidad científica y médica, a los profesionales de la salud, a la industria farmacéutica, a los familiares, asociaciones, terapeutas y todas las personas interesadas en el síndrome.

Nuestros Congresos son un **punto de encuentro y actualización** de los temas más importantes que afectan al día a día de los pacientes con el síndrome y otros trastornos relacionados.

La conferencia de **junio 2025** se organizó en el **PRBB** con una participación de más de **200 personas** y de **especialistas referentes** como la **Dra. Catalina Betancur** (INSERM, Francia), **Dr. Alex Kolevzon** (Mount Sinai, EEUU), **Dr. Joseph Buxbaum** (Mount Sinai, EEUU).



Guía europea sobre el síndrome Phelan-McDermid



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

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



Ayudar

SIO: Servicio de Información y Orientación

El Servicio de Información y Orientación (SIO) da cobertura a las familias asociadas ofreciendo un servicio apoyo, escucha, orientación y acompañamiento ante nuevos diagnósticos, así como durante todo el proceso de la enfermedad.

También atiende consultas sobre ayudas, subvenciones y prestaciones para los afectados.

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



SAP: Servicio de Atención Psicológica



El Servicio de Atención Psicológica (SAP) da cobertura de apoyo psicológico para mejorar el bienestar personal y calidad de vida de las familias con un afectado/a por el síndrome Phelan-McDermid.

Atendemos a las necesidades psico-sociales de los miembros de las familias de afectados por el PMS, a través de un trato humano y cercano, ofreciendo diferentes formas de intervención adaptadas a cada persona, familia y situación.

Proyectos

AlfaSAAC

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

IMPULSO

Apoyamos a las familias en situación económica vulnerable a afrontar el elevado **coste de las terapias y de la compra de productos de apoyo** que necesitan los/as afectados/as.



HOGARES + AUTÓNOMOS

De la mano de un **Terapeuta Ocupacional**, proporcionamos a las familias el acceso a una **formación** para que puedan entender las necesidades y dificultades de sus hijos de manera que se puedan optimizar las diferentes terapias en las que participan, así como darles continuidad en el propio domicilio.

PhelanAPP



Perfil de usuario

Área de usuario y actualización de datos.



Mis citas con la Asociación

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



Carnet de socio

Carnet de socio digital.



Registro médico

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



Partners

Ofertas y ventajas de nuestro programa partners.



Recursos

Listado de enlaces a recursos disponibles desde la web.



Tarjeta de emergencias

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



Registro hospitalario

Registro de ingresos hospitalarios para control familiar.



Proyectos

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



WallaPhelan

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

Encuentro anual de familias

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



Apoyo

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



Información

Ofrecemos novedades e información sobre nuevos proyectos para familias.



Movilizar

Por un diagnóstico precoz

Visibilizar lo invisible: *Por un diagnóstico precoz del Síndrome de Phelan-McDermid*

Un diagnóstico tardío del síndrome de Phelan-McDermid puede tener consecuencias significativas en la salud y calidad de vida de las personas afectadas. Detectar la enfermedad lo antes posible, marca la diferencia.

La campaña [#PhelanVisible](#) promueve el diagnóstico precoz del síndrome de Phelan-McDermid, generando conocimiento sobre la enfermedad y movilizándolo a organizaciones y colectivos sanitarios para fomentar su detección temprana.



POR SOLIDARIDAD
OTROS FINES DE INTERÉS SOCIAL

Campana financiada por el Ministerio de Derechos Sociales, Consumo y Agenda 2030, Gobierno de España.

Campaña #BrillaPorPhelan



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



CONGRESO DE LOS DIPUTADOS
(Madrid)



SAGRADA FAMILIA (Barcelona)



Campaña en RR.SS. de
difusión y sensibilización





RUN LIKE A HERO

RUN LIKE A HERO es un **movimiento solidario basado en el deporte**, para dar visibilidad a la enfermedad.

Se organizan carreras a lo largo del año, con un hito específico en el **mes de octubre** durante el que conmemoramos el **Día Internacional del Síndrome de Phelan-McDermid**.

Se trata de permitir una **participación inclusiva por una causa común**, con la idea de que cada persona suma.

Desde 2020, organizamos **carreras solidarias** en **distintos municipios de España** y en **más de 20 países**, entre ellos: EE.UU., Brasil, Canadá, Australia, Francia, Alemania, Italia, Portugal, UK, Australia. En 2025, **hemos sumado más deportes**, como el fútbol, baloncesto, golf o ciclismo.

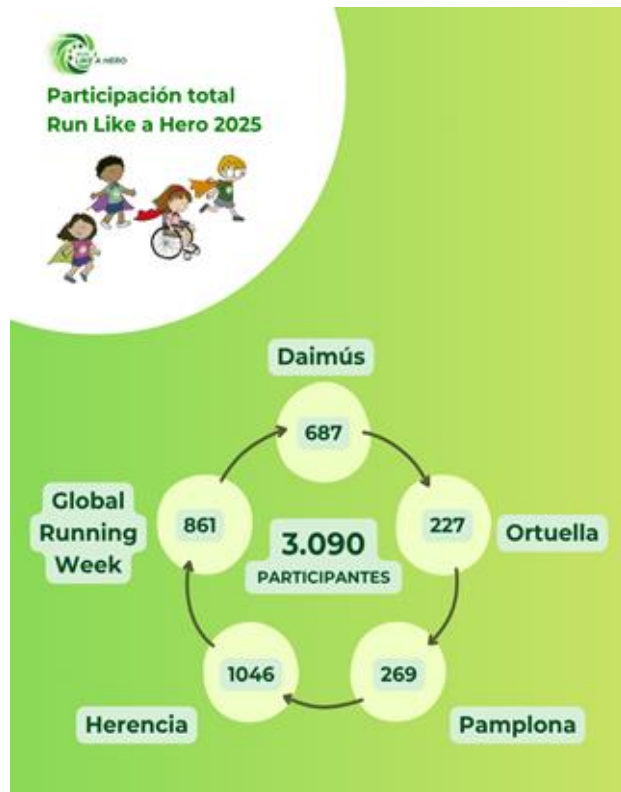


<https://runlikeahero.com/>



RUN LIKE A HERO – 2025

-  Recaudación total:
33.810€
-  Alcance en redes sociales:
183.673 visualizaciones
-  Usuarios alcanzados:
75.931 personas
-  Interacción global:
5.742 interacciones



Acuerdos con empresas solidarias



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

VOLUNTARIADO

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

CONVIÉRTETE EN PARTNER

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

¡Ayúdanos a darles voz!



#PhelanVisible

CONTACTO

Constance Colin
Coordinadora General

TELÉFONO

+34 686 222 978

E-MAIL

coordinador@22q13.org.es

WEB

www.22q13.org.es

 AsociaciónPhelanMcDermid

 @sindromePhelan

 @PhelanMcDermid