

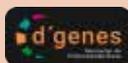
MEMORIA

2021



**ASOCIACIÓN DE ENFERMEDADES
RARAS D' GENES**

MEMORIA 2021



ASOCIACIÓN DE ENFERMEDADES
RARAS D´GENES

Índice

3	SALUDA DEL PRESIDENTE
4	CATORCE AÑOS DE TRABAJO POR LAS ENFERMEDADES RARAS
5	CARTERA DE SERVICIOS
6	SERVICIOS ATENCIÓN DIRECTA
7	DELEGACIONES
17	CUIDADOS PALIATIVOS PEDIÁTRICOS
18	ESCUELAS DE VERANO
19	PROGRAMA EDUCATIVO
22	COMUNICACIÓN AUMENTATIVA Y ALTERNATIVA
23	TERAPIA ASISTIDA CON ANIMAL
24	INVESTIGACIÓN
26	SERVICIO DE INFORMACIÓN Y ORIENTACIÓN
28	BANCO DE RECURSOS ORTOPROTÉSICOS
29	DEFENSA DE DERECHOS
30	VOLUNTARIADO
31	ACCIONES FORMATIVAS
36	RESUMEN DE ACTIVIDADES
50	ACTIVIDADES DESTACADAS - DÍA MUNDIAL
51	RED DE CENTROS DE ATENCIÓN
52	SELLO FUNDACIÓN LEALTAD
53	RECONOCIMIENTOS
54	GRUPOS DE TRABAJO
58	CONVENIOS
59	ALIANZAS
60	SOLIDARIDAD
62	DIFUSIÓN Y COMUNICACIÓN
63	SÚMATE A D´GENES

Balance

Seguimos creciendo y trabajando por las enfermedades raras



Una vez más toca hacer balance de un ejercicio finalizado. 2021 ha sido de nuevo un año complicado por la continuación de una pandemia que ha dificultado el normal desarrollo de la vida, pero que no ha impedido que en D´Genes se haya seguido trabajando y ofreciendo todo nuestro esfuerzo para mejorar la calidad de vida de personas y familias que conviven con enfermedades raras y sin diagnóstico.

En 2021 hay que destacar la consolidación del área formativa de la asociación con la realización de su XIV Congreso Internacional de Enfermedades Raras, varios webinars sobre patologías concretas, el III Congreso Nacional de Epilepsia y el VI WorkER Investigación y humanización en enfermedades raras, ésta última acción en la que se pudo recuperar ya la presencialidad después de haber tenido que realizar desde 2020 todas las acciones formativas de manera on line por la pandemia del coronavirus.

También quiero resaltar la importante función de atención y asesoramiento a afectados y familias desarrollada en 2021, mediante la consolidación del Servicio de Información y Orientación en enfermedades raras, desde el que se ha atendido a más de un centenar de personas de ocho países diferentes.

Asimismo, quiero poner en valor el trabajo que se desarrolla a través del programa de intervención educativa en el aula y el proyecto desarrollado en coordinación con el Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca de Murcia de atención psicosocial a pacientes y familias en cuidados paliativos pediátricos y de la unidad de crónicos complejos. Se trata de dos proyectos prioritarios para nuestra asociación, pues tratan de cubrir necesidades de usuarios jóvenes y sus

familias.

También quiero destacar el buen funcionamiento del modelo de atención multidisciplinar e integral que desarrolla D´Genes en sus centros y delegaciones, y quiero compartir la ilusión que supuso poder inaugurar oficialmente el Centro Multidisciplinar “Pablo Ramírez García” en El Coronil (Sevilla), una infraestructura que se pretende que sea un referente en la atención a niños con necesidades complejas de comunicación.

No quiero dejar de mencionar, abriendo el capítulo de agradecimientos, a esas empresas o asociaciones que dedicaron su tiempo o esfuerzo en promover acciones solidarias a beneficio de D´Genes, y que han sumado su generosidad a nuestro proyecto.

Por supuesto, no puedo dejar de agradecer todo el apoyo recibido para hacer realidad sueños e ilusiones. En primer lugar, el agradecimiento a patrocinadores y comercios que con sus aportaciones ayudan a que estos proyectos sean una realidad y que la asociación siga trabajando y creciendo con la misma ilusión intacta que cuando se inauguró en enero de 2008.

También quiero agradecer a los compañeros de la junta directiva su implicación desinteresada, así como dar las gracias al equipo profesional de D´Genes por su compromiso y profesionalidad y estar siempre ofreciendo lo mejor de cada uno de ellos para estar al lado de los usuarios de la asociación y sus familias.

Por último, quiero agradecer a los más de setecientos socios de D´Genes su apoyo. Todos ellos forman la gran familia D´Genes, una familia de más de setecientas almas de la que como presidente me siento tremendamente orgulloso.

Asociación

La familia D'Genes sigue creciendo y cumpliendo años de apoyo a las enfermedades raras y sin diagnóstico

A 31 de diciembre de 2021 la entidad contaba con 748 socios

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes nació el 25 de enero de 2008. Está compuesta por afectados, padres, familiares y profesionales de todos los ámbitos y otras personas que quieren colaborar con la entidad con el propósito de crear espacios de intercambio y convivencia y sensibilizar sobre la problemática de salud pública que suponen las enfermedades raras.

D'Genes busca desarrollar acciones que contribuyan a mejorar la calidad y esperanza de vida de los enfermos y sus familias, poner en marcha acciones que repercutan en evitar el aislamiento social que en muchos casos sufren los padres con hijos con enfermedades raras y realizar actividades de difusión de las características y particularidades de las enfermedades catalogadas como raras.

En el año 2021 la asociación siguió con su esfuerzo para dar visibilidad a las enfermedades raras, sensibilizar sobre las mismas y sobre todo, ofrecer una amplia y completa cartera de servicios para mejorar la calidad de vida de los afectados y sus familias. La asociación siguió incrementando el número de socios, de manera que **a 31 de diciembre de 2021 contaba con 748 socios, 122 más que justo un año antes.**



Fines de la asociación

- Crear espacios de intercambio y convivencia entre familiares y padres con hijos con ER.
- Sensibilizar sobre la problemática de salud pública que suponen las enfermedades raras.
- Emprender acciones que contribuyan a mejorar la calidad y esperanza de vida de los enfermos y sus familias.
- Poner en marcha acciones que repercutan en evitar el aislamiento social que en muchos casos sufren los padres con hijos con enfermedades raras.
- Realizar actividades de difusión de las características y particularidades de las enfermedades catalogadas como raras.
- Llevar a cabo acciones de coordinación con todas las partes implicadas; pacientes, administra-

- ción pública, profesionales de la salud, etc. para la búsqueda de recursos que repercutan en la mejora de la calidad de vida y atención de los afectados.
- Realizar actuaciones de promoción, dinamización y reconocimiento del voluntariado social.
- Promocionar hábitos de vida saludables que incidan favorablemente en la evolución y pronóstico de la enfermedad.
- Promover la calidad de vida de las personas que presenten problemas de salud desarrollando programas de ayuda a personas con enfermedades raras y enfermos crónicos.
- Realizar proyectos dirigidos a la inserción laboral e integración social de colectivos en situación o riesgo de exclusión social; personas con discapacidad y otros colectivos de dependencia social.

Servicios

D'Genes ofreció una amplia cartera de servicios para afectados y familias

Además de los servicios de atención directa, la asociación continuó trabajando en otras áreas como formación, voluntariado, atención social, sensibilización o captación de fondos.

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes cuenta con una amplia cartera de servicios que pone a disposición de personas que conviven con patologías poco frecuentes, sin diagnóstico y discapacidad.

El organigrama de D'Genes distribuye las áreas de trabajo entre gestión y servicios de atención directa. En este último caso, la cartera de D'Genes incluye, según el centro o delegación, logopedia, estimulación cognitiva, fisioterapia, integración sensorial, hidroterapia, psicología, reflexología, respiro familiar, cuidados paliativos, alfabetización y Sistemas de Comunicación Aumentativa y Alternativa

(SAAC), habilidades sociales, autonomía apoyo educativo en el aula. Además, en algunos servicios cuenta con la opción on line, con el fin de facilitar el acceso a las terapias a personas que no se pueden desplazar a centros o delegaciones.

Además, D'Genes desarrolla otros programas como el de ocio y tiempo libre, orientación laboral... y se ofertan otros servicios como información y orientación, asesoramiento sexual on line, apoyo jurídico on line, orientación laboral, etc...

La acción de D'Genes se completa asimismo con otras actuaciones en materia de sensibilización, visibilidad y acción política.

Áreas y servicios



Servicios

En 2021 D'Genes ayudó a 631 personas con enfermedades raras y sin diagnóstico que recibieron 18.293 sesiones de diferentes servicios

A lo largo del año 2021 los diferentes servicios de atención directa de D'Genes atendieron un total de 631 usuarios en los diferentes servicios en sus centros y delegaciones, que recibieron en conjunto 18.293 sesiones. Por lo tanto, el primer aspecto a destacar es el importante incremento experimentado con respecto a 2020 tanto en número de usuarios como de sesiones. En esta página se ofrecen las cifras de usuarios y sesiones

en conjunto de cada servicio de atención directa, mientras que en las siguientes páginas estas mismas cifras vienen presentadas por delegaciones para dar una visión más detallada del funcionamiento de la asociación. Además se ofrece una explicación más detallada del desarrollo de alguno de los programas, como el de atención psicossocial a personas en cuidados paliativos pediátricos, intervención educativa en el aula o escuelas de verano.



Delegaciones

D'Genes consolida un modelo de atención integral a personas y familias con ER en sus cuatro centros multidisciplinarios y sus diferentes delegaciones

En todos ellos se oferta su cartera de servicios y se ofrece información y orientación sobre enfermedades raras y sin diagnóstico.

TOTANA



Un total de 3.881 sesiones de servicios de atención directa se impartieron a usuarios en Totana en 2021 en el Centro Multidisciplinar “Celia Carrión Pérez de Tudela” de Totana. En total fueron 63 los usuarios diferentes que hicieron uso de los diferentes servicios de atención directa, aunque muchos de ellos recibieron más de una terapia por lo que el número de usuarios real fue mucho mayor.

En concreto, en logopedia hubo 24 usuarios que recibieron 1.236 sesiones; en fisioterapia 18 usuarios que recibieron 1.152 sesiones; en estimulación cognitiva 22 usuarios que recibieron 1.216 sesiones y en psicología 9 usuarios recibieron 180 sesiones. En el servicio de reflexología hubo 3 usuarios y re-

cibieron 52 sesiones.

Además, hubo dos usuarios en el servicio de apoyo educativo en el aula, con un total de 48 sesiones. Asimismo, desde la delegación de Totana se llevaron a cabo diferentes actividades, como acciones de visibilidad con motivo del Día Mundial de las Enfermedades Raras, acciones de sensibilización en centros educativos del municipio..., así como por supuesto otras actividades como asistencia a actividades deportivas de carácter solidario, como la Marcha del Club Senderista a beneficio de enfermos de Lyme, un partido organizado por el equipo del Olímpico de Totana Veteranos a beneficio de la asociación, etc.

Delegaciones

MURCIA



En el año 2021 se contó en el Centro Multidisciplinar “Pilar Bernal Giménez” con 22 usuarios en el servicio de logopedia, que recibieron 665 sesiones, en atención psicológica hubo 27 usuarios que recibieron 391 sesiones, en estimulación cognitiva 10 usuarios que recibieron 229 sesiones y en fisioterapia 33 usuarios que recibieron 855 sesiones.

Además, el programa de autonomía personal contó con cuatro usuarios con 89 sesiones a lo largo del año y en estimulación multisensorial hubo 4 usuarios que recibieron 127 sesiones. Asimismo, se atendió a 3 usuarios desde el programa de Respiro familiar, que recibieron en total 199 sesiones y otros 3 usuarios en el programa de intervención educativa en el aula, que recibieron 160 sesiones. Seis usuarios asistieron al servicio de intervención

asistida con animal, ofreciéndose desde D´Genes 114 sesiones.

Además, desde el centro se organizaron y coordinaron diferentes actividades, como charlas en centros educativos, grupos de ayuda mutua, webinars sobre enfermedades concretas, una sesión de yoga para familias X Frágil, participación e ferias de voluntariado, celebración del aniversario del centro y otras actividades transversales a toda la asociación independientemente de la ubicación.

Además, hay que destacar la puesta en marcha del programa piloto de intervención asistida con perro Australian Cobberdog en el Centro Multidisciplinar de atención integral a personas y familias con Síndrome X Frágil y otras enfermedades raras “Pilar Bernal Giménez” de Murcia.

Delegaciones

LORCA

En el servicio de logopedia prestado en el Centro Multidisciplinar “Cristina Arcas Valero” hubo en 2021 un total de 41 usuarios, que recibieron 2.102 sesiones; en el de estimulación cognitiva 24, que recibieron 1.103 sesiones; y en el de fisioterapia 14 usuarios que recibieron 713 sesiones.

Además, el servicio de psicología tuvo 6 usuarios con 271 sesiones recibidas; el de habilidades sociales 13 usuarios que recibieron 41 sesiones y el de integración sensorial registró un total de 3 usuarios con 91 sesiones.

Por otra parte, el servicio de apoyo educativo registró 4 usuarios que recibieron 352 sesiones.

Entre las actividades destacadas en el año 2021 cabe citar la Escuela de verano durante el mes de julio a la que asistieron 10 niños que recibieron 200 sesiones, un taller de galletas en el propio centro o la visita de Papá Noel para alegrar la llegada de las fiestas de la Navidad a los más pequeños.



Delegaciones

EL CORONIL



REDMI NOTE 8
AI QUAD CAMERA



El Centro multidisciplinar de atención integral a personas y familias sin diagnóstico y otras enfermedades raras “Pablo Ramírez García” en El Coronil (Sevilla) vivió en noviembre de 2021 un día importante pues tuvo lugar su inauguración oficial con la asistencia del presidente de la Junta de Andalucía, Juan Manuel Moreno Bonilla, el alcalde de El Coronil, José Ocaña y otras autoridades.

Otras actividades destacadas en 2021 fueron dos encuentros familiares con profesionales de Servicios de Comunicación Aumentativa y Alternativa, una reunión con el Alcalde de El Coronil para abordar diversos asuntos o la organización de la II Carrera virtual por las enfermedades raras y sin diagnóstico en diciembre.

Asimismo, visitó el centro una diputada de Podemos y se colaboró con la academia de baile de Córdoba Baila conmigo, que organizó una gala en la que se sortearon regalos a beneficio de D’Genes.

En 2021, en este centro se atendió a 47 personas diferentes, aunque algunas repitieron servicios, y se ofrecieron 495 sesiones en total. En concreto, en logopedia hubo 15 usuarios que recibieron 66 sesiones, en fisioterapia hubo 11 usuarios que recibieron 89 sesiones; en estimulación cognitiva el centro atendió a 18 usuarios que recibieron 185 sesiones; y en psicología hubo 19 usuarios a los que se prestó 115 sesiones. Además, en el servicio de Alfabetización con SAAC hubo 6 usuarios que recibieron 40 sesiones.

Delegaciones

CARTAGENA



La delegación de Cartagena ofreció en 2021 terapias de estimulación cognitiva, logopedia, respiro familiar e intervención educativa en el aula.

En el servicio de estimulación cognitiva se atendió a 10 usuarios a quien se impartió 261 sesiones. En el servicio de respiro familiar se atendió a 3 usuarios, a quien se ofreció 302 sesiones. En logopedia se atendió a 14 usuarios, que recibieron 447 sesiones y hubo un usuario del programa de intervención educativa en el aula, que recibió 15 sesiones.

Además, hay que destacar actividades de visibilidad y sensibilización llevadas a cabo para dar a conocer la asociación y su labor. Entre

las actividades, cabe destacar en 2021 la participación en la Feria Inclusiones promovida por el Ayuntamiento con la asistencia de asociaciones del tercer sector o el Reto elige vivir protagonizado por dos atletas que recorrieron del 9 al 12 de octubre la distancia entre Cabo de Gata y Cartagena lo que permitió recaudar 4.500 euros para la asociación.

La delegada en Cartagena mantuvo reuniones con diferentes especialistas médicos del Hospital Santa Lucía de Cartagena o se celebró organizada por FAMPAs Cartagena unas jornadas a beneficio de D'Genes con la intervención del popular pediatra Carlos González.

Delegaciones

MAZARRÓN



La delegación de Mazarrón ha confirmado el impulso y crecimiento experimentado ya en 2020 y continuó incrementando número de usuarios en 2021. En este año, por las obras de acondicionamiento que se están llevando a cabo en la biblioteca de Puerto de Mazarrón, donde se encontraba, se trasladó de ubicación y pasó a ocupar otras dependencias en el salón parroquial de Mazarrón.

En 2021 en el servicio de logopedia se atendió a 24 usuarios que recibieron 808 sesiones. En el servicio de estimulación cognitiva, por su parte, se atendió a 15 usuarios que recibieron 708 sesiones. En el servicio de psicología se atendieron a 13 usuarios que recibieron 504 sesiones, en Habilidades sociales se atendió a 8 usuarios que recibieron 276 sesiones y en intervención educativa en el aula se atendió a 8 usuarios que recibieron 544 sesiones.

En estos números están incluidos también los usuarios y sesiones de la diputación lorquina de Morata, que se atienden por su cercanía desde la delegación mazarronera de la asociación.

Además, hay que destacar que en la delegación de Mazarrón se desarrolló en el segundo semestre del año 2020, en colaboración con el Ayuntamiento de Mazarrón, una Escuela de verano, de la que se beneficiaron 40 usuarios que recibieron 1.000 sesiones.

Junto a todo ello, hay que destacar algunas actividades realizadas como por ejemplo la entrega de unos detalles navideños a niños usuarios de la entidad y visita de Papá Noel, que D'Genes fue beneficiaria junto con otras asociaciones, de los conciertos de las fiestas patronales de diciembre y también el Ayuntamiento de Mazarrón donó a D'Genes 180 ejemplares del libro "Poder social y redes sociales: oligarquía, familia y parentescos en Mazarrón (1550-1592)" obra de la profesora María Ángeles Ballesta, para que con su venta pueda recaudar dinero para la asociación.

En acción política, se mantuvo una reunión con responsables municipales de Mazarrón con el fin de abordar necesidades de la asociación en el municipio.

Delegaciones

ALHAMA DE MURCIA



Alhama de Murcia es otro de los municipios en los que D´Genes cuenta con una delegación física. En ella se atendió en el año 2021 a una decena de usuarios.

Un total de 6 usuarios recibieron 143 sesiones de atención psicológica. Además, en estimulación cognitiva hubo 4 usuarios que recibieron 63 sesiones.

Además, hay que destacar que desde la delegación de Alhama de Murcia se llevaron a cabo varias actividades de visibilidad y sensibilización, como charlas en el CEIP Ginés Díaz San Cristóbal e IES Valle de Leyva, una reunión con responsables del Centro de Salud, la participación

en una reunión de asociaciones del tercer sector con la directora general de Servicios Sociales. Asimismo, responsables de D´Genes se reunieron con representantes municipales para estudiar la realización de unas jornadas de accesibilidad.

La Agrupación Musical Nuestro Padre Jesús del Amor de Alhama de Murcia entregó a D´Genes la recaudación del IV Concierto Andrés García celebrado el año anterior.

Asimismo, la asociación estuvo presente en las actividades celebradas en noviembre por el Día del Voluntariado, con un stand desde el que se difundió información de la asociación.

Delegaciones

CEHEGÍN



En la delegación que D´Genes tiene en la comarca murciana del Noroeste, y en concreto en el municipio de Cehegín, se prosiguió en el año 2021 con la labor de información y difusión de las enfermedades raras y de ser un recurso disponible para familiar y afectados.

En este municipio se llevaron a cabo diversas actividades de captación de fondos o sensibilización y visibilidad de las enfermedades raras, como charla de sensibilización en centros educativos o se logró el respaldo del Ayuntamiento por el Día Mundial de las Enfermedades Raras.

D´Genes difundió la labor de la asociación

entre alumnos del curso Certificado de Profesionalidad de Promoción e Intervención socioeducativa con personas con discapacidad del SEF, se participó en la Semana de la discapacidad, se tomó parte en reuniones con el Ayuntamiento para hablar sobre accesibilidad y realizó propuestas para mejorar el Plan de Accesibilidad y se mantuvo una reunión con el equipo de orientación educativa y psicopedagógica de Cehegín. Asimismo, se organizó, junto con otras dos entidades, la II Jornada Atiende, jornada de atención a la diversidad funcional y se celebró la VI Marcha por las enfermedades raras de Cehegín.

Delegaciones

MOLINA DE SEGURA

Desde mayo de 2018, la Asociación de enfermedades raras D'Genes fue registrada como asociación municipal en el registro municipal de asociaciones del Ayuntamiento de Molina de Segura. La asociación ha consolidado un servicio de información y orientación en dicho municipio, Durante el año 2021 las distintas actividades que la Asociación D'Genes ha realizado en Molina de Segura o en las que ha tomado parte han sido la participación en la VI Jornada sobre EERR Región de Murcia en Molina de Segura, donde además la asociación expuso una ponencia como miembro de la Red de Centros de Atención directa en enfermedades raras impulsada por FEDER, o en una reunión con técnicos del área de Participación Ciudadana de Molina de Segura organizada para pulsar la realidad del tejido asociativo de este municipio.

Además, D'Genes asistió a la presentación del programa de subvenciones del Ayuntamiento de Molina de Segura a entidades sociales sin ánimo de lucro en 2021, del que la asociación fue una de las beneficiarias. D'Genes también participó,



junto a otras entidades, en una reunión con técnicos del área de Participación Ciudadana de Molina de Segura organizada para pulsar la realidad del tejido asociativo de este municipio Y en mayo se celebró de manera virtual con notable éxito de participación, el III Congreso Nacional de Epilepsia organizado por D'Genes junto con el Ayuntamiento de Molina de Segura.

CAMPOS DEL RÍO

En la delegación de Campos del Río D'Genes atendió en 2020 a un usuario del servicio de fisioterapia, que recibió 24 sesiones, mientras que en el de logopedia hubo 3 usuarios, que recibieron 52 sesiones y en apoyo educativo en el aula hubo dos usuarios que recibieron 54 sesiones.



Entre las actividades desarrolladas o en las que participó D'Genes en 2021 hay que destacar acciones de sensibilización como una charla y cuentacuentos en

el CEIP San Juan Bautista para dar a conocer la asociación y las enfermedades raras entre alumnos y profesores.

Delegaciones

ÁGUILAS

D'Genes comenzó a tener un mayor protagonismo social y de hecho, ya tomó parte o llevó a cabo diferentes acciones, como por ejemplo, la reunión con familias de la zona para estudiar la viabilidad o no de ofrecer servicios de atención directa. Además, se mantuvo una reunión con la alcaldesa para darle a conocer la asociación y sus proyectos en el municipio.

También se impartió en materia de sensibilización una charla en el IES Europa y se participó en la Feria de las Asociaciones organizada por el Ayuntamiento con motivo del Día de la Discapacidad.



Asimismo, el Reto solidario Elige vivir, protagonizado por dos atletas que fueron desde Cabo de Gata a Cartagena, pasó por Águilas, donde fueron recibidos por miembros de D'Genes y autoridades municipales.

OTRAS DELEGACIONES

D'Genes cuenta además con delegaciones en otros municipios como Alcantarilla, Pilas o Puerto Lumbreras en los que si bien no dispone de sede física, se trabaja para atender a personas que requieran información sobre patologías poro frecuentes o realizar alguna consulta.

También en Albacete la asociación dispone de delegación constituida. Precisamente, la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes participó en la reunión de trabajo

mantenida en octubre por las asociaciones de Castilla la Mancha pertenecientes a la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).

La máxima de la cercanía y la disponibilidad a las personas es lo que mueve a D'Genes a contar con delegaciones en diferentes municipios, en los cuales cuenta además con personas de referencia y voluntarios dispuestos a colaborar en diferentes áreas.

Cuidados paliativos pediátricos

Durante 2021 el programa de atención psicosocial a personas en cuidados paliativos pediátricos y crónicos complejos atendió 105 casos

D'Genes desarrolla este programa pionero desde el año 2016, en coordinación con el Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca de Murcia. En el ejercicio de 2021 se ha consolidado e incrementado el número de casos atendidos, al incorporarse al programa, además de atención de niños en cuidados paliativos pediátricos, también los de la unidad de crónicos complejos.



El proyecto de atención psicosocial a pacientes y familias en cuidados paliativos pediátricos que desarrolla D'Genes, y que también incluye a niños y adolescentes de la unidad de crónicos complejos, **atendió en el año 2021 un total de 105 casos**,

Este proyecto, que se desarrolla en coordinación con el Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca, que se encarga de derivar casos a la asociación, consiste en ofrecer a niños y jóvenes que se encuentran en cuidados paliativos pediátricos o en la unidad de crónicos complejos, bien porque tienen una enfermedad incurable o crónica, y a sus familias, una atención multidisciplinar e integral para dar respuesta a sus necesidades sociales y/o psicológicas, ya que las personas que se enfrentan a esta situación tienen más necesidades además de las meramente sanitarias.

Entre sus objetivos, además de la mejora de la calidad de vida, se pretende administrar a los familiares y afectados apoyo psicológico y emocional y atención social. Tres profesionales de D'Genes toman parte en

este programa, dos de ellos psicólogos y una trabajadora social.

En el marco de este proyecto, **D'Genes prestó en el año 2021 a los usuarios un total de 1.008 sesiones de apoyo psicológico y tres de carácter social**. Entre las sesiones, tanto presenciales como telefónicas, figuran desde sesiones de atención directa a pacientes o sus familias, de carácter más prolongado, hasta otras de control y seguimiento telefónico.

Ofrecer una asistencia multidisciplinar e integral para dar respuesta a las necesidades de los pacientes y a sus familiares es uno de los objetivos de este proyecto de cuidados paliativos pediátricos. Por ello, en el marco del mismo se ha tratado de atender también otras necesidades de los usuarios en cuestiones como la necesidad de material ortoprotésico. En este sentido, D'Genes cedió, a través de su banco de productos ortoprotésicos y de apoyo, diferente equipamiento a dos familias, como una cama, dos carricoches, una silla de baño, etc.

Escuelas de verano

Medio centenar de niños asistieron a las escuelas de verano de D'Genes

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes ofertó su programa de Escuela de Verano en los municipios de Lorca y Mazarrón, como una alternativa de respiro familiar para familias durante parte de las vacaciones escolares veraniegas. En el caso de Mazarrón hay que destacar que se trató de la primera escuela de verano inclusiva implementada por la asociación.

Dentro del Servicio de Respiro familiar se engloba tanto las sesiones individuales como las acciones de grupo, como la Escuela de verano. Así, en el marco del Respiro familiar, hay que destacar que D'Genes llevó a cabo su programa de Escuelas vacacionales en el verano de 2021 en Lorca y Mazarrón, para dar respuesta a la demanda manifestada en ambos municipios y con el fin de ofrecer una alternativa a las familias durante las vacaciones veraniegas.

Un total de 50 niños participaron en las escuelas de verano, donde los pequeños disfrutaron de actividades variadas y talleres. Entre otras actividades, según el municipio, hubo salidas a la biblioteca, centro de artesanía, visita de agentes de la Policía Local, actividades acuáticas...

Con este programa se ofreció una alternativa para conciliar la vida laboral y familiar durante las vacaciones escolares.

En Lorca la Escuela de Verano se desarrolló del 1 al 31 de julio en el Centro Multidisciplinar "Cristina Arcas Valero" con la asistencia de 10 niños y jóvenes, mientras que en Mazarrón tuvo lugar del 5 de julio al 6 de agosto, con la participación de 40 niños y se llevó a cabo en los colegios CEIP Francisco Caparrós de Mazarrón y CEIP Bahía de Puerto de Mazarrón.

En el caso de Mazarrón hay que destacar que se trató de la primera escuela de verano inclusiva desarrollada, en la que tomaron parte niños con enfermedades raras o discapacidad y otros sin ninguna patología.

Destacar la buena acogida y valoraciones recibidas por las familias de los niños asistentes.



Educación- Intervención educativa en el aula

D´Genes desarrolló su programa educativo en quince centros de la Región de Murcia

La asociación D´Genes desarrolla su programa de Intervención educativa pionero con tres vertientes: intervención educativa en el aula para ayudar a niños con enfermedades raras o sin diagnóstico con algún tipo de dificultad en su proceso educativo, sensibilización en centros educativos y formación a familias y profesores.

La intervención educativa de sensibilización y educación en la diversidad se lleva a cabo en un programa de actividades secuenciadas que involucran al centro educativo-profesor, (incluyendo también a los especialistas: PT, AL y AT en su caso), al técnico de apoyo educativo que pone a disposición D´Genes, al alumno, a las familias y al grupo de iguales. También se mantiene contacto cuando es necesario con el EOEP (Equipo de Orientación Educativa y Psicopedagógico de zona). Durante el año 2021 se atendió en el marco de este programa a un total de **20 niños con un total de 1.173 sesiones de intervención educativa en el aula en 9 municipios y pedanías de la Región de Murcia** (Mazarrón, Puerto de Mazarrón, Murcia, Cabezo de Torres, Lorca, Campos del Río, Cartagena y Totana). Se intervino educativamente en el aula con alumnado con enfermedades raras, sin diagnóstico y con discapacidad en 15 centros educativos.

En total, desde el curso 2017/18 hasta la actualidad se han beneficiado del proyecto en las sesiones de intervención educativa en el aula más de 130 alumnos con enfermedades raras, sin diagnóstico y con discapacidad de la Región de Murcia, en 24 centros de la Región de Murcia.



CENTROS EDUCATIVOS EN LOS QUE SE INTERVINO

CENTRO EDUCATIVO

- CEIP FRANCISCO CAPARROS
- COLEGIO SIGLO XXI
- CEIP LA ACEÑA
- CEIP MANUELA ROMERO
- CEIP LA CAÑADICA
- CEIP SAN JUAN BAUTISTA
- ADN ANTONIO DE NEBRIJA
- CIPRIANO GALEA
- CEIP SAN FERNANDO
- CEIP VIRGEN DE LAS HUERTAS
- CEIP ALFONSO X EL SABIO
- COLEGIO LA MILAGROSA
- CEIP SANTA EULALIA
- COLEGIO MARE NOSTRUM
- CEIP EL ROMERAL

MUNICIPIO

- MAZARRÓN
- PUERTO DE MAZARRÓN
- MAZARRÓN
- PUERTO DE MAZARRÓN
- MAZARRÓN
- CAMPOS DEL RIO
- CABEZO DE TORRES
- LA ÑORA (MURCIA)
- LORCA
- LORCA
- LORCA
- TOTANA
- TOTANA
- CARTAGENA
- MOLINA DE SEGURA

Educación- Sensibilización en centros educativos

D'Genes impartió charlas de sensibilización que alcanzaron a más de un millar de personas

En materia de sensibilización D'Genes se implica especialmente pues hacer llegar qué son las enfermedades raras entre los más jóvenes y darles visibilidad es un aspecto fundamental para fomentar, entre otras cuestiones, la inclusión educativa y social.



La asociación, por medio de sus profesionales o voluntarios, acudió a varios centros educativos con el fin de ofrecer charlas sobre las patologías poco frecuentes para explicar a la comunidad educativa y en especial a los alumnos, la realidad a la que se enfrentan las personas que conviven con enfermedades raras, siempre con el mensaje de que *raras son las enfermedades y no las personas que las padecen*.

En 2021 se llevaron a cabo 38 charlas y 13 cuentacuentos en colegios. De estas acciones de sensibilización **se beneficiaron un total de 1.091 personas.**

Cada charla se enmarca en alguno de los diferentes

proyectos que lleva a cabo la asociación en el ámbito educativo. Uno de ellos es el proyecto de Intervención educativa para personas con una enfermedad rara, sin diagnóstico y con discapacidad en la Región de Murcia (subvencionado por CERMI y Comunidad Autónoma de la Región de Murcia), otro es el proyecto Utilización de sistemas alternativos y aumentativos de comunicación y creación de un servicio de préstamo de recursos tecnológicos para personas diagnosticadas con una enfermedad rara y/o discapacidad (financiado por el Ministerio de Educación y Formación Profesional) y el proyecto "Las ER ya están en el cole con Federito" impulsado por la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).

CHARLAS Y ACCIONES DE SENSIBILIZACIÓN EN 2021

- 6 Charlas de sensibilización en el IES Europa de Águilas a 1º ESO. 182 personas.
- 1 Charla en el IES Diego Tortosa de Cieza. 28 alumnos.
- 1 Charla a familias. Torre Pacheco. 20 personas.
- 4 Charlas en 2º de la ESO del IES Gerardo Molina y 3º de la ESO del IES Luis Manzanares de Torre Pacheco. 96 alumnos.
- Exposición de fotografías. Torre Pacheco. Todo el centro IES Gerardo Molina. Alumnado, profesorado y familias.
- 1 Charla y 1 Cuentacuentos en el CEIP San Juan Bautista de Campos del Río. 50 alumnos.
- 2 Cuentacuentos y 4 charlas CEIP San Juan de Morata (Lorca) 59 alumnos
- 4 cuentacuentos y 5 charlas CEIP San Antonio Cañada Gallego 84 alumnos
- 1 charla UCAM. 60 alumnos Enfermería
- 3 charlas en el CEIP Pablo Orosio de Sevilla. 47 alumnos.
- 6 cuentacuentos y 12 charlas CEIP Santiago de Totana. 465 alumnos

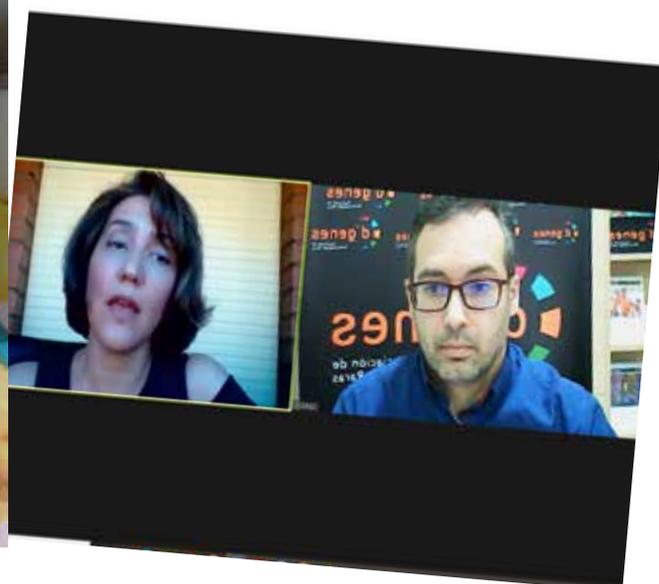
Educación- Formación a familias y profesores

La formación a profesionales de la docencia y familias es otro de los pilares del programa educativo

Formar a las familias y a los profesionales del mundo de la docencia es un pilar fundamental para D´Genes, que desarrolla iniciativas con el fin de dotar a estos colectivos de herramientas para hacer frente a situaciones del día a día y saber gestionar las emociones y favorecer las relaciones familia-escuela.

La tercera vertiente del programa educativo de la Asociación de Enfermedades Raras D´Genes comprende la formación para profesionales y familiares de personas con enfermedades raras y sin diagnóstico. Durante el año 2021 en el marco de esta intervención formativa se llevaron a cabo por parte de miembros de D´Genes un total de 64 tutorías y asesoramientos individualizados realizados a 43 personas. Además, se programaron un total de tres webinars dirigidos tanto a profesionales de la docencia como a familiares, en los que se inscribieron en total 307 personas. Uno de ellos versó sobre aspectos sociales

y educativos del alumnado con enfermedades raras, otro trató sobre resolución de conflictos y estrategias de participación con alumnado con enfermedades raras y el tercero abordó la gestión emocional para docentes y familias de alumnado con patologías poco frecuentes. Estas sesiones contaban con el respaldo y financiación del CERMI y la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia. Además, en el caso de la colaboración del CERMI ésta se completó con una subvención para adquirir materiales y equipamientos informáticos.



Comunicación aumentativa y alternativa

El acceso a la comunicación, una decidida apuesta de la asociación

La asociación implementó un programa innovador de Alfabetización emergente para personas con necesidades complejas de comunicación en su Centro Multidisciplinar de El Coronil. Además, apostó por la utilización de sistemas aumentativos y alternativos de comunicación en terapias en todos sus diferentes centros y delegaciones.

El acceso a la comunicación es un derecho para todas las personas. Bajo esta premisa, D'Genes apuesta por la utilización aumentativa y alternativa de la comunicación (CAA). Los Sistemas Aumentativos y Alternativos de Comunicación (SAAC) son formas de expresión distintas al lenguaje hablado, que tienen como objetivo aumentar (aumentativos) y/o compensar (alternativos) las dificultades de comunicación y lenguaje de muchas personas con diversidad funcional.

Se utilizan pictogramas y programas especializados (Grid3, Proloquo2go, Snap Core First...). D'Genes considera que todas las personas merecen tener la oportunidad de aprender a leer y escribir, ya que en la sociedad la lectura y escritura son indispensables para poder participar y acceder a la educación, cultura, información, etc... Por ello, en el Centro Multidisciplinar "Pablo Ramírez García" de El Coronil se puso en marcha en 2021 entre sus servicios el Programa de alfabetización emergente en niños y niñas con necesidades complejas de comunicación. La base esencial de dicho programa se centra en los derechos de la alfabetización de todas las personas.

En dicho programa se han realizado actividades que favorecen los progresos en el aprendizaje de la lectoescritura, como son: lectura compartida, lectura independiente, escritura independiente, lápices alternativos, escritura compartida, entre otras acciones. Todo ello, se ha llevado a cabo mediante distintos enfoques y materiales: MARBOTIC, escribir su nombre con plastilina, letras de gomaespuma o madera, pegatinas con letras, POP-IT, MOSAIC formando la figura de la letra, sellos con las letras, uso de pictogramas para orientar, abecedario móvil, juegos de escuchar, etc.

Asimismo, hay que destacar que en todos los centros y delegaciones de D'Genes se trabaja la metodología del lenguaje natural asistido en SAAC, ya que se ha demostrado que es la mejor forma para que las personas con necesidades complejas de comunicación, puedan comunicarse con la ayuda de un sistema de comunicación alternativo.

La estimulación del lenguaje asistido impacta de forma positiva en un amplio rango y diferentes perfiles de personas. Los estudios científicos concluyen que, cuando los interlocutores, como padres, profesores, hermanos o amigos modelan, se consiguen habilidades de desarrollo a largo plazo (Biggs et al., 2018; O'Neill, Light y Pope, 2018):

- Aumenta significativamente la capacidad expresiva: se comunican con más frecuencia, usan más vocabulario e inician la comunicación más frecuentemente, producen mensajes más complejos (de más de una palabra), y piden más turnos en la conversación.

- Aumenta el lenguaje comprensivo.
- Aumenta el registro de funciones comunicativas.
- Se reduce la asimetría input-output.
- Se aumenta el conocimiento y uso de símbolos visuales.

Desde D'Genes, en las terapias que reciben nuestros usuarios, siempre se trabaja bajo la evidencia empírica. Es por ello que nuestros profesionales se forman día a día para conocer todos los avances de la ciencia y la investigación, y aportar todos estos conocimientos a las intervenciones que se realizan.



Comunicación aumentativa y alternativa

D'Genes implementó un nuevo servicio de Terapia asistida con perro

La asociación incorporó este nuevo servicio gracias a la concesión por parte de Dogking y FEDER de un perro de terapia, un perro denominado Luna, de la raza Australian Cockerdog.

En 2021 la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes amplió su cartera de servicios con la incorporación de la terapia asistida con animal, en concreto mediante la terapia asistida con perro, que se presta en el Centro Multidisciplinar de atención integral a personas y familias con síndrome X Frágil y otras enfermedades raras "Pilar Bernal Giménez" de Murcia. La puesta en marcha de este servicio ha sido posible gracias a la colaboración de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y Dogking, quienes concedieron a D'Genes un perro de terapia asistida, llamado Luna, en el marco de la Convocatoria Única de ayudas anual de la federación, y gracias a la financiación de La Caixa.

Este nuevo servicio se implementó en el Centro Multidisciplinar "Pilar Bernal Giménez" de Murcia, si bien se ha abierto también a sesiones puntuales a llevar a cabo en los centros "Celia Carrión Pérez de Tudela" de Totana o "Cristina Arcas Valero" de Lorca, ya sean individuales o de carácter colectivo.

Dos profesionales de D'Genes, una logopeda y una maestra de Educación Especial, realizaron en las instalaciones de Dogking en Barcelona, una formación especializada con el fin de conocer con detalle la terapia y familiarizarse previamente con el terapeuta canino.

Este servicio tiene por objeto generar aprendizajes y potenciar habilidades cognitivo conductuales en niños con necesidades educativas especiales o en usuarios con dificultades comunicativas, sensoriales y psicomotrices incorporando la terapia con perro. La herramienta en este caso no es tanto el animal como la motivación que da el contar con él en el espacio de trabajo. La incorporación del terapeuta canino en una sesión de trabajo con un niño o un adulto junto con una adecuada programación nos ayuda a acelerar los procesos de aprendizaje en una intervención terapéutica.

Entre los objetivos y aspectos que ayuda a trabajar: la coordinación y psicomotricidad, habilidades cognitivas como la percepción, atención o memoria, el autocuidado y cuidado de otros, comunicación y lenguajes, sociabilización o problemas de conducta, mejorar la comprensión de normas sociales, adaptarse a nuevos ambientes, etc..., gestión de emociones y autoconcepto, integración sensorial al proporcionar experiencias y estímulos, ayudar a gestionar la información que procede del entorno próximo o gestionar la respuesta del propio cuerpo cuando recibe estímulos...



Investigación

Se culminó el estudio sobre percepción de la calidad de vida de hermanos de personas con enfermedades raras

La investigación tanto en aspectos sanitarios como sociales es un aspecto fundamental para D'Genes, con el fin de tener datos para dar respuesta a necesidades de las personas con enfermedades raras y sin diagnóstico.

La investigación es por supuesto un aspecto fundamental para D'Genes, que en 2021 ha continuado con proyectos en esta materia ya iniciados o ha comenzado otro.

En cuanto a continuación de proyectos de investigación ya iniciados, 2021 supuso la culminación del estudio sobre *Percepción de la calidad de vida familiar de hermanos de personas con enfermedad rara*, entre cuyos objetivos estaba atenuar el vacío de datos existentes en relación a la calidad de vida en el entorno familiar, a la calidad de vida en la interacción con amigos y a la calidad de vida en el ámbito educativo.

Se utilizó como instrumento de evaluación una adaptación de la Escala de Calidad de Vida Familiar orientada hacia las familias de personas con discapacidad, elaborada por la Universidad de Kansas en 2001 y adaptada en 2011 por Córdoba, Verdugo y Gómez.

Los participantes eran hermanos de personas con enfermedad rara con capacidad de comunicarse, sin deterioro cognitivo ni alteración psiquiátrica y que voluntariamente querían participar en estudio y firmaban consentimiento informado (N=117).



Como conclusiones del estudio, la mayor parte de los hermanos de personas con enfermedad rara perciben como muy importante o crucial la calidad de vida familiar, sin embargo su nivel de satisfacción actual es inferior a su nivel de importancia. La salud, medidas de seguridad en el seno familiar y apoyos externos se consideran las principales variables relacionadas con la calidad de vida familiar.

Del estudio también se desprende que el momento del diagnóstico, no fue explicado al hermano ni por el especialista ni por la familia en la mayor parte de los casos, lo que conlleva grandes emociones de inseguridad, incertidumbre y miedo, así como falta de explicación ante lo que ha ocurrido.

Investigación

Se comenzó un estudio piloto con el fin de evaluar durante un año los beneficios de la Terapia asistida con perro en niños y adultos con enfermedades raras

El estudio, que se ha llevado a cabo en parte de 2021 y continuaba hasta mayo de 2022, contó con la participación de cinco usuarios en este proyecto piloto.

En el año 2021 la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes inició un programa piloto sobre intervención asistida con animal, en este caso con un perro Australiano Cobberdog denominado Luna, en el Centro Multidisciplinar de atención integral a personas y familias con Síndrome X Frágil y otras enfermedades raras "Pilar Bernal Giménez", gracias al apoyo de Dogking y la colaboración de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). FEDER y Dogking concedieron a D'Genes este perro de terapia asistida en el marco de la Convocatoria Única de Ayudas anual de la federación, y gracias a la financiación de La Caixa.

El objetivo de este programa piloto era evaluar durante un año los beneficios de esta terapia en el colectivo de niños y adultos con enfermedades raras y sin diagnóstico, por lo que se ha estado llevando a cabo entre 2021 y 2022 un estudio con cinco usuarios que han participado en esta terapia desde septiembre de 2021 a mayo de 2022.

Luna tiene experiencia como perro de terapia habiendo participado en sesiones para niños con Trastorno del Espectro Autista, X Frágil, Síndrome Alcohólico Fetal y personas de la tercera edad en régimen hospitalario. Es un perro de terapia activo, con buena obediencia, gran tolerancia a la in-



teracción con todo tipo de personas y muy equilibrado en su carácter.

Dos profesionales de D'Genes realizaron una formación especializada en Barcelona en las instalaciones de Dogking, con el fin de conocer con detalle la terapia y familiarizarse con el animal.

La terapia asistida con animal tiene unos beneficios dirigidos a personas con enfermedades raras y sin diagnóstico que permite mejorar dificultades en interacción social; integración sensorial; en el control postural y en el movimiento; en la motricidad fina, gruesa y manipulación de objetos; a nivel cognitivo y para ser independiente en la vida diaria.

Información y orientación

El Servicio de Información y Orientación en enfermedades raras registró 142 casos

El Servicio de Información y Orientación en enfermedades raras de D´Genes es una prestación fundamental, pues suele ser el primer contacto que muchas personas tienen con la asociación, además de atender a afectados o familiares que demandan información de alguna patología, muchas veces que se les acaba de diagnosticar.

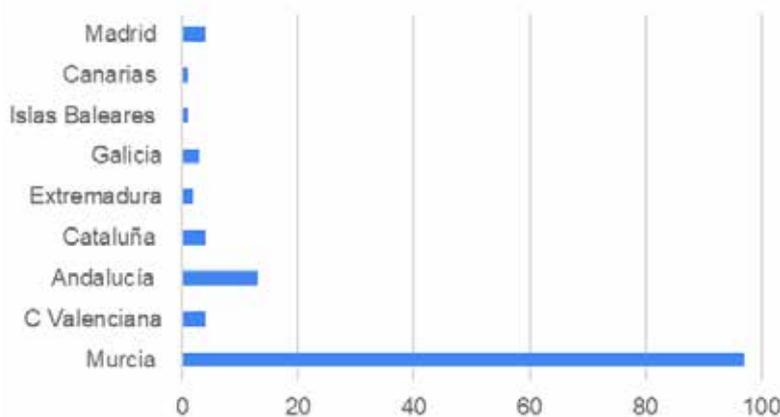
El SIO de D´Genes atendió en el año 2021 un total de 142 casos de personas que se pudieron en contacto con la asociación con el fin de solicitar información sobre temas relacionados con las enfermedades raras. **De los 142 casos, 129 procedían de España y los 13 restantes de otros siete países diferentes.**

De las consultas procedentes de España, 97 llegaron desde la Región de Murcia y 13 de Andalucía. De la Comunidad Valenciana, Madrid y Cataluña se recibieron cuatro consultas de cada una de ellas, mientras que de Galicia llegaron 3 y de Extremadura 2. Por último, tanto desde las Islas Baleares como de Canarias se recibió una consulta.

Mayoritariamente la persona que realizó la consulta fue la madre del afectado, en el 52% de los casos, seguida del propio afectado (26%), padre (9%), hijo (7%), y en menor medida otro familiar (4%) o los hermanos (1%).

En cuanto a la edad de los afectados sobre los que se efectúa la consulta, la mitad eran menores de 10 años (50%), seguido del grupo con edad comprendida entre 40 y 60 años (18%) y luego los de 20 a 40 años y los de 10 a 20 años, con un 20% de consultas sobre afectados en estas franjas de edad.

CONSULTAS POR COMUNIDAD AUTÓNOMA



Mayores de 60	entre 40 y 60	entre 20 y 40	entre 10 y 20	menores de 10
5	26	20	20	71



El propio afectado	Madre	Padre	Hermano	Hijo/a	otro familiar
37	74	13	2	10	6

Información y orientación

Un 9% de las consultas recibidas en el SIO procedían del extranjero

Las personas que consultaron con D´Genes para recabar algún tipo de información desde países diferentes a España, se pusieron en contacto con la asociación de manera mayoritaria a través de la web de la entidad, aunque también contactando por medio del envío de mensajes a las redes sociales con que la asociación cuenta.

Se recibieron consultas de otros siete países, además de España



España	Argentina	Venezuela	Panamá	Ecuador	Méjico	Honduras	Perú
129	3	1	2	2	3	1	1

El Servicio de Información y Orientación (SIO) de D´Genes tiene carácter internacional pues no sólo se atienden casos de España, sino también se reciben consultas de otros países. Las redes sociales, en este caso, han facilitado este hecho, pues muchas de las personas que contactan desde el extranjero con D´Genes para solicitar cualquier información en torno a las patologías poco frecuentes, realizan un primer contacto a través de ellas o también del correo electrónico o a través de la web de

D´Genes, cauce este último mayoritario. A lo largo de 2021 el SIO, gestionado desde el área de Trabajo Social de D´Genes, atendió a un total de 142 personas que contactaron con este servicio. De ellas, 129 eran de España y las 13 restantes (9,1%) llegaron desde diferentes países del continente americano. En concreto, **se recibieron consultas de 7 países iberoamericanos: Argentina (3), México (3), Panamá (2), Ecuador (2), Honduras (1), Perú (1) y Venezuela (1).**

Banco de recursos ortoprotésicos y productos de apoyo

Nueve familias se benefician del Banco de recursos de la asociación en 2021

El Banco de recursos es un servicio con el que se pretende ayudar a personas que necesitan determinados productos ortoprotésicos y de apoyo. Gracias a la adquisición o cesión de diferentes materiales, la asociación cuenta con dicho banco de recursos para su préstamo temporal y de forma gratuita para el uso por parte de personas que los necesiten.

Desde 2016 la Asociación de enfermedades raras D´Genes pone a disposición de sus socios un servicio de préstamo temporal y de forma gratuita de diferentes productos de apoyo y recursos para personas dependientes. En el año 2021 se estaban beneficiando un total de 9 familias de este servicio de banco de recursos de D´Genes. La mayoría de personas que utilizan este servicio tienen enfermedades crónicas e invalidantes y también son usuarios del servicio de cuidados paliativos pediátricos que desarrolla la asociación.



El **catálogo** de productos ortoprotésicos y recursos de apoyo de la asociación consta de:

- 5 Camas articuladas
- 1 Colchón antiescaras.
- 1 Grúa articulada.
- 1 Silla de ruedas de adulto.
- 1 Silla de ruedas infantil.
- 2 Bipedestadores infantiles.
- 1 Bipedestador-Rehabilitador de adulto.
- 2 Silletas adaptadas.
- 1 Silla de ruedas infantil.
- 4 juegos de muletas de adulto.

Algunos de estos artículos permanecían o fueron cedidos en 2021, con el fin de ayudar a familias que precisan de estos artículos.

Requisitos

Para acceder a este servicio es necesario ser socio de D´Genes y entregar la siguiente documentación: DNI/NIE/Pasaporte y documento de cesión gratuita de uso temporal de equipos y material de la Asociación de Enfermedades Raras D´Genes.



Desde D´Genes se hace un llamamiento a familiares que dispongan de este tipo de artículos y ya no precisen de su uso, así como a empresas que deseen donar sus productos o materiales para ampliar este servicio de préstamo gratuito.

Defensa de derechos

D'Genes defiende los derechos de las personas con enfermedades raras, sin diagnóstico y discapacidad

La Asociación dispone de un Servicio de defensa de derechos. Precisamente en 2021 hay que destacar dos sentencias favorables obtenidas por dos socios de D'Genes tras las demandas presentadas a través del abogado que colabora con este servicio de apoyo jurídico, y que contaron con el respaldo económico de D'Genes, para que por parte de la Consejería de Salud de la Región de Murcia se les administrara el tratamiento para la patología que ambos padecen, alfamosidosis.

La defensa de los derechos del colectivo de personas que conviven con enfermedades raras, sin diagnóstico y/o discapacidad es una prioridad para la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes.

De hecho la asociación cuenta con un **Servicio de apoyo jurídico** con el objetivo de la promoción de los derechos de las personas con enfermedades poco frecuentes, su reconocimiento, la exigencia de su cumplimiento y el ejercicio efectivo de los mismos.

En 2021 la asociación ayudó a dos familias a conseguir el acceso al tratamiento que requerían sus hijos, ambos afectados por una enfermedad rara, alfamosidosis, y que la Administración, en este caso la Consejería de Salud de la Región de Murcia, les venía denegando.

En primer lugar hay que destacar la sentencia favorable obtenida por un socio de D'Genes presentada a través del abogado que colabora con este servicio de apoyo jurídico, y con el apoyo económico de la asociación. Una sentencia de la Sala de lo Contencioso Administrativo del Tribunal Superior de Justicia de Murcia que dio la razón a la familia de un menor de 16 años que sufre alfamosidosis para que pudiera recibir un tratamiento que evite el progreso de la enfermedad y logre preservar la calidad de vida de esta persona. La sentencia obligaba a la Consejería de Salud de Murcia a instaurar y costear el tratamiento para el afectado.

La Sala de lo Contencioso Administrativa del TSJ estimó el recurso interpuesto por el padre del menor contra la Comisión regional de Farmacia y Terapéu-



tica de la Región de Murcia que había denegado el tratamiento. Los magistrados entendieron que se producía “una vulneración del derecho a la igualdad” porque existían menores con la misma enfermedad en otras comunidades autónomas, en concreto en Andalucía y Madrid, a los que sí se les estaba administrando el fármaco.

Meses después, otro joven residente en Murcia con la misma enfermedad, cuya madre también es miembro de D'Genes y que también había interpuesto una demanda en similares términos al habersele denegado el tratamiento y también con el apoyo de la asociación, obtuvo también una sentencia favorable, por lo que ambos están ya recibiendo el tratamiento.

Además, la asociación, a través de su **Servicio de Defensa de Derechos**, atendió a 9 personas en 27 sesiones (casos de educación inclusiva, accesibilidad y eliminación de barreras arquitectónicas, transporte adaptado, mejora de instalaciones educativas, ...). A través de este servicio se les prestó ayuda en trámites con la administración y asesoramiento.

Programa de Voluntariado

D'Genes contó en el año 2021 con una bolsa de 45 voluntarios registrados

Se realizó un ciclo de charlas formativas dirigidas a voluntariado



La Asociación de Enfermedades Raras contó en 2021 con un total de 45 voluntarios registrados, algunos de los cuales colaboraron con la asociación atendiendo mesas informativas y en otras actividades.

Además, la asociación desarrolló un ciclo de acciones formativas destinadas a formar voluntarios, a las que se inscribieron 58 personas.

Las cuatro sesiones programadas versaron sobre enfermedades raras, tipos y características generales; habilidades sociales y de comunicación para el voluntario; tipos de acompañamiento de voluntariado a personas con discapacidad; y ocio inclusivo y las enfermedades raras.

Además, la asociación firmó convenios de colaboración con las principales universidades de la Región de Murcia. Así, se suscribió un convenio de cooperación educativa con la Universidad Católica San Antonio de Murcia (UCAM) para regular la realización de prácticas externas curriculares y extracurriculares de

alumnos en la entidad. Además, también se renovó el convenio para la promoción y realización de actividades de voluntariado de alumnos de la Universidad Politécnica de Cartagena (UPCT), que podrán ver reconocidos créditos ECTS por su participación en acciones de voluntariado o formativas, siempre que cumplan los criterios estipulados.

Por último, también se renovó el convenio con la Universidad de Murcia a través de su Servicio de atención a la diversidad y voluntariado para, entre otras cuestiones, incorporar a D'Genes en el programa de voluntariado universitario.

En otro orden de cosas, D'Genes y el Servicio Murciano de Salud firmaron un convenio de colaboración para la realización de actividades de voluntariado y atención psicológica en las gerencias de área I y II.

Asimismo, entre otras actividades hay que destacar que la asociación expuso su programa de Voluntariado a alumnos de la Universidad de Murcia, en el marco de los actos de la Bienvenida universitaria.

Formación

Se organizaron varios webinars, congresos y otras acciones formativas

Para D'Genes la formación es un aspecto fundamental ya que la asociación entiende que una sociedad y unos profesionales bien formados en enfermedades raras redundan en un beneficio para los afectados. Pero no sólo centramos nuestras acciones formativas en los profesionales, sino también en los propios afectados y sus familias, para facilitarles herramientas y poder ofrecerles información procedente de médicos, investigadores, psicólogos y otros profesionales. En conjunto se inscribieron más de 1.280 personas en las diferentes acciones.

Más de un millar de personas se inscribieron en las diferentes actividades



La formación es uno de los pilares importantes que desarrolla D'Genes, en el contexto nacional e internacional, con el objetivo de potenciar que se comparta conocimiento entre todas las partes implicadas: profesionales, investigadores, estudiantes, representantes del movimiento asociativo, familias y afectados.

En 2021 se llevaron a cabo varios webinars sobre patologías concretas como Esclerodermia, Epilepsia, Dyrk 1A, Lyme o X Frágil, con reconocidos profesionales e investigadores de cada una de ellas. Además de las ponencias, lo interesante de estas acciones formativas fue que permitieron ofrecer



a los participantes la posibilidad de hacer preguntas de manera directa y que los ponentes contestaran en directo. También se llevó a cabo un programa de formación de voluntariado con cuatro charlas sobre enfermedades raras, ocio, acompañamiento y habilidades sociales, sin olvidar el XIV Congreso Internacional de ER, el de Epilepsia o el VI WorkER.

Formación

El III Congreso Nacional de Epilepsia congregó a profesionales de reconocido prestigio

El III Congreso Nacional sobre Epilepsia, organizado por la Asociación de Enfermedades Raras D´Genes junto con el Ayuntamiento de Molina de Segura, se celebró con una buena acogida de público el 28 de mayo. Entre los asistentes, profesionales, afectados y familiares de éstos, de diferentes puntos de España e incluso del extranjero.

El congreso contaba también con la colaboración de la Federación Española de Epilepsia (Fede), el Hospital de Molina, el Servicio Murciano de Salud, la Federación Española de Enfermedades Raras (Feder), la Escuela de Salud de la Región de Murcia, la Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras (Aliber), y el Plan Integral de Enfermedades Raras de la Región de Murcia.

Esta tercera edición del Congreso contó con el respaldo mediante la presencia en la inauguración, de un miembro de la directiva de la Federación Española de Epilepsia, J. Antonio Villalón; el presidente de D´Genes, Juan Carrión; el adjunto a gerencia del Hospital de Molina, Francisco Menchón; y el concejal de Deporte y Salud de Molina de Segura, Miguel Ángel Cantero García.

La jornada estuvo moderada por el neuropediatra del Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca, Salvador Ibáñez Mico y en cuanto a ponencias se abrió con la del neurofisiólogo del Hospital Virgen de las Nieves de Granada Alberto Galdón, quien hizo una presentación sobre diagnóstico diferencial entre epilepsia y trastornos epilépticos.

Las siguientes intervenciones fueron las de Virginia Izura, jefa del Servicio de Neurofisiología de los hospitales murcianos Reina Sofía y Morales Meseguer, quien habló de dos tratamientos, la neuroestimulación magnética y la trigeminal, y sus resultados; y la del neurólogo murciano especializado en epilepsia y Neurofisiología clínica, Ángel Aledo, de la clínica Ruber Internacional de Madrid, hablando de farmacoresistencia quien además dedicó unas calurosas palabras a D´Genes al inicio de su intervención, destacando que el contacto con D´Genes marcó parte del camino de su dedicación.

El coordinador de Terapias Avanzadas de la Dirección General de Planificación, Farmacia y Atención al Ciudadano, Vicente Arocas, abordó nuevos tratamientos y se centró en tres fármacos, detallando ensayos,



efectos a favor y en contra y cuándo se recomienda su uso.

Por último, la parte psicosocial también tuvo su hueco con la incorporación de una última ponencia del psicólogo de D´Genes Manuel Illera, en la que abordó tratamientos psicológicos para pacientes con epilepsia, centrando su intervención fundamentalmente en casos de epilepsia infantil.

Durante la jornada también se pudieron escuchar varios testimonios de personas que conviven con epilepsia, bien en primera persona o a través de un hijo.

Formación

El VI WorkER se centró en la humanización e investigación en enfermedades raras

El VI WorkER organizado por la Asociación de Enfermedades Raras D´Genes abordó la humanización e investigación en las enfermedades raras. Esta jornada contaba en su organización con la colaboración del Colegio Oficial de Farmacéuticos de la Región de Murcia, en cuya sede se celebró, y el patrocinio de Janssen.



El encuentro reunió a profesionales e investigadores del ámbito sanitario que abordaron los avances en pacientes con mieloma múltiple, los retos en el diagnóstico y tratamiento de la hipertensión pulmonar, los ensayos clínicos con medicamentos de uso humano, las líneas de investigación en la Región de Murcia y el modelo afectivo-efectivo.

La jornada contó en su apertura con la presencia de la presidenta del COFRM, Paula Payá; el presidente de la Asociación de Enfermedades Raras D´Genes, Juan Carrión; el director general de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano, Jesús Cañavate; y el director de Relaciones Institucionales de Janssen, Joaquín García de los Santos.

En la jornada intervinieron como ponentes el director de Relaciones Instituciones de Janssen, Joaquín García de los Santos, que presentó la humanización al hablar del modelo afectivo-efectivo; el jefe del Servicio de Hematología del Hospital General Universitario Santa Lucía de Cartagena, Antonio Martínez Francés, presentó avances en pacientes con mieloma múltiple y el cardiólogo del Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca abordó



retos en diagnóstico y tratamientos en hipertensión pulmonar.

La investigadora María Luisa Cayuela Fuentes presentó líneas actuales de investigación en enfermedades raras en la Región de Murcia dando cuenta del trabajo relativo al modelo de pez cebra que desarrolla en el IMIB, mientras que Yoana Nuevo, del departamento de medicamentos de uso humano de la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios (AEMPS) centró su intervención en ensayos clínicos con medicamentos de uso humano.

Formación

Cerca de 800 personas se inscribieron en el XIV Congreso Internacional de ER

El XIV Congreso Internacional de Enfermedades Raras se celebró en el año 2021 por segundo año consecutivo de manera íntegramente on line, organizado por la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes con la colaboración de la Universidad Católica San Antonio de Murcia (UCAM), cuyo equipo de protocolo trabajó codo con codo con el comité organizador para que todo saliera de la mejor manera.

La edición de 2021 del Congreso fue un éxito tanto desde el aspecto cuantitativo como cualitativo. En el primer aspecto, contó con cerca de 800 personas inscritas, que habían mostrado el interés por seguir las diferentes ponencias e intervenciones que se programaron. Además, también se contó en la inauguración con la participación del consejero de Salud de la Región de Murcia, Juan Antonio Pedreño, y la ministra de Sanidad, Carolina Darias.

Y por supuesto, también fue un éxito en el plano cualitativo, pues se abordaron todos los temas de interés en torno a las patologías poco frecuentes, como actualidad en políticas internacionales en torno a las enfermedades raras, dificultades en el acceso a medicamentos huérfanos, enfermedades raras en Iberoamérica, presente y futuro del diagnóstico en enfermedades raras, avances en investigación en enfermedades raras, humanización, un aspecto clave; importancia del mundo asociativo; educación e inclusión y aspectos prácticos y terapias, sobre todo centrados en disfagia, intervención a través de motricidad orofacial, alfabetización en personas con necesidades complejas de comunicación, prácticas centradas en la familia y aproximación real a errores innatos del metabolismo intermediario.

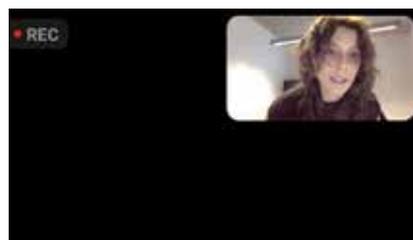
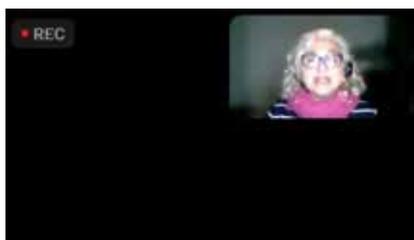


Formación

Residentes en una veintena de países se inscribieron para seguir el XIV Congreso Internacional de ER

El XIV Congreso Internacional de Enfermedades Raras congregó un importante elenco de profesionales que expusieron sus conocimientos en diferentes materias ante el numeroso público asistente, procedente de diferentes países, sobre todo de Europa e Iberoamérica. Entre ellos, desde afectados y familiares hasta profesionales de diferentes ramas, investigadores, clínicos o estudiantes.

En total, se inscribieron **790 personas de 20 países diferentes** (Alemania, Italia, España, Estados Unidos, Francia, Angola, Argentina, Bolivia, Chile, Colombia, Cuba, Ecuador, Guatemala, México, Panamá, Paraguay, Perú, Andorra, Uruguay y Venezuela).



XIV Congreso Internacional de Enfermedades Raras
"Compartiendo conocimiento, formando personas"

UCAM UNIVERSIDAD
d'genes

Un espacio para la equidad

Visión (RRI) Ser modelo que da a las personas con una enfermedad poco frecuente, y sus familias, herramientas útiles para su bienestar y mejorando sus condiciones de vida.

Misión (RRI) Utilizar y ampliar los recursos, para mejorar la calidad de la atención a los pacientes, de diagnóstico, tratamiento y seguimiento. Así como facilitar, entre personas relacionadas, el desarrollo de proyectos de investigación y transferencia, con el fin de mejorar la calidad de vida de las personas que viven con una enfermedad rara.

Foro Político de Alto Nivel

El evento se celebró el día 10 de mayo de 2021.



Situación de los medicamentos huérfanos en España: retos y oportunidades en el acceso



Resumen del año

D'Genes realizó más de un centenar de actividades y acciones de visibilidad y sensibilización

A lo largo de los doce meses del año de 2021 fueron numerosas las actividades que D'Genes organizó o en las que participó, bien para recaudar fondos para la entidad o para visibilizar las enfermedades raras, o ambos objetivos a la vez.

ENERO

- Abogados de Fidelitis mantuvieron una reunión con miembros de D'Genes Lyme para abordar cuestiones relativas a incapacidad laboral y acceso a prestaciones.
- D'Genes Esclerodermia mantiene una reunión de trabajo para fijar líneas de trabajo y actividades a realizar en el presente año.
- D'Genes mantiene una reunión con la asociación AFESA de Alcantarilla con el fin de abordar un posible convenio de colaboración entre ambas entidades.
- La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes participó en el Consejo social de Lorca, órgano consultivo que tiene como objetivo fundamental el de canalizar la opinión de las diferentes organizaciones y colectivos de dicho término municipal.
- El grupo D'Genes Epilepsia celebró una reunión on line para trazar las líneas de trabajo del año.
- D'Genes cumplió trece años al lado de las personas con enfermedades raras y sin diagnóstico.
- D'Genes mostró su apoyo a las personas que conviven con el Síndrome de Alagille con motivo de la celebración el 24 de enero del Día Internacional de Sensibilización sobre esta patología.
- El grupo de trabajo D'Genes DYRK 1A mantuvo una reunión de trabajo para planificar el nuevo año.
- El presidente de D'Genes visitó las instalaciones de la delegación de la asociación en Mazarrón, donde ya se atiende a más de treinta familias.
- D'Genes mantuvo una reunión con responsables de la Consejería de Salud de Murcia para solicitar su colaboración y apoyo en diferentes ámbitos.
- Niños de la delegación de D'Genes en Mazarrón recibieron un detalle navideño.
- D'Genes entregó los premios a los ganadores del Concurso Infantil Solidario de postales de Navidad.



Resumen del año

FEBRERO

- D´Genes tomó parte en el encuentro mundial de personas con Síndrome de Apert.
- D´Genes participó en el 2ª Congreso Internacional de Enfermedades Raras organizado por la Fundación para el Estudio y Difusión de las Enfermedades Raras en el Ecuador (FUNEDERE).
- D´Genes se incorporó a Plena Inclusión Región de Murcia
- D´Genes instaló una mesa informativa en Lorca donde se ofreció información sobre la asociación y las enfermedades raras.
- El Centro Multidisciplinar “Celia Carrión Pérez de Tudela” celebró siete años de atención a personas y familias con enfermedades raras y sin diagnóstico.
- D´Genes diseñó murales por el Día Mundial de las Enfermedades Raras, en sus centros y algunas delegaciones donde se imparten terapias.
- Un colegio de Blanes sensibilizó sobre las enfermedades raras con un cuento titulado “Diferents”.
- Alumnos del aula abierta del colegio “Virgen del Pasico” de Torre Pacheco, donde acuden alumnas de familias de la asociación D´Genes, realizaron unas pulseras para dar visibilidad al Día Mundial de las Enfermedades Raras.
- D´Genes llevó a cabo una acción de sensibilización y visibilidad de las enfermedades raras con alumnos del CEIP Ginés Díaz San Cristóbal de Alhama de Murcia.
- D´Genes Cartagena trabajó durante una semana el tema de las enfermedades raras con sus usuarios en las sesiones de logopedia y estimulación cognitiva.
- D´Genes impartió una charla sobre enfermedades raras a estudiantes de Auxiliar de Enfermería del Centro ISEN Formación Profesional de Cartagena.
- El Ayuntamiento de Lorca mostró su apoyo a las patologías poco frecuentes con motivo del Día Mundial de las Enfermedades Raras, que se celebraba el 28 de febrero.
- Edificios y espacios públicos de diferentes municipios se tiñeron de verde para dar visibilidad al Día Mundial de las Enfermedades Raras, a petición de D´Genes.
- Gran interés y participación en la charla sobre aspectos sociales y educativos del alumnado con enfermedades raras impartida por D´Genes.
- El presidente de D´Genes se reunió con la alcaldesa de Águilas para darle a conocer el trabajo de la asociación y solicitar su apoyo para la puesta en marcha de una delegación de la entidad en este municipio.
- El Centro Multidisciplinar “Pilar Bernal Giménez” de Murcia celebró su tercer aniversario.
- El Centro Multidisciplinar “Pablo Ramírez García” de El Coronil puso a disposición de usuarios y familias un comunicador colgante basado en el programa Snap Core First, para imprimir y plastificar, un diseño fruto de la colaboración con Bj Adaptaciones.
- D´Genes ofertó su programa de becas para ayudar a familias con enfermedades raras y sin diagnóstico en situación de vulnerabilidad económica y social.
- D´Genes se adhirió y apoyó la Campaña por el Día Mundial de las Enfermedades Raras de FEDER bajo el lema “Síntomas de esperanza”.
- D´Genes realizó propuestas para mejorar el Plan de Accesibilidad de Cehegín que está en fase de elaboración.
- D´Genes se sumó a la Campaña de ALIBER con motivo del Día Mundial de Enfermedades Raras 2021.
- D´Genes celebró San Valentín con manualidades y hasta un buzón del amor.



Resumen del año

FEBRERO

- D´Genes se reunió con responsables municipales del Ayuntamiento de Alhama de Murcia para coordinar unas Jornadas de Accesibilidad que se estudia programar.
- Reunión del equipo técnico de D´Genes en Cartagena para planificar acciones a desarrollar con el fin de impulsar la delegación de la asociación en dicha ciudad.
- La junta directiva de D´Genes abordó el plan de trabajo de 2021 en su primera reunión del año.
- D´Genes participó en la tercera jornada de puertas abiertas de FEDER en Murcia, realizada de manera virtual.
- D´Genes impartió una charla sobre aspectos sociales y educativos del alumnado con enfermedades raras, dirigida a profesionales de la Educación y familiares de niños y jóvenes con patologías poco frecuentes.
- D´Genes organizó un ciclo de reuniones de grupos de ayuda mutua que se inició en febrero con uno sobre relajación en las enfermedades crónicas.
- D´Genes puso en marcha un programa piloto de Intervención asistida con perro Australian Cobberdog en el Centro Multidisciplinar de atención integral a personas y familias con Síndrome X Frágil y otras enfermedades raras "Pilar Bernal Giménez" de Murcia.
- D´Genes se sumó a la campaña 50 millones de pasos por la epilepsia de International Bureau for Epilepsy con motivo del Día Internacional de la Epilepsia.
- D´Genes participó como ponente en el programa formativo "Enfermedades raras desde el ámbito educativo: Atención temprana e inclusión" del Centro de Profesores y Recursos de la Región de Murcia.



Resumen del año

MARZO

- D´Genes y el Servicio Murciano de Salud firmaron un convenio de colaboración para la realización de actividades de voluntariado y atención psicológica en las gerencias de área I y II.
- D´Genes se reunió con Arminlabs España para conocer con detalle cómo funciona la prueba que realiza este laboratorio para diagnosticar la enfermedad de Lyme.
- D´Genes se sumó al Día Mundial de la Concienciación de la Epilepsia y mostró su apoyo a las personas que conviven con ella.
- D´Genes se reunió con la Fundación de Psicología Aplicada a Enfermedades Huérfanas (FU-PAEH).
- D´Genes impartió una charla sobre resolución de conflictos y estrategias de participación con alumnado con enfermedades raras, dirigida a profesionales de la Educación y familiares de niños y jóvenes con patologías poco frecuentes.
- Responsables de D´Genes se reunieron con la concejal de Servicios Sociales de Lorca, a quien presentaron próximos proyectos y principales necesidades de la asociación.
- D´Genes se reunió con representantes municipales de Cehegín, a quienes presentaron los principales proyectos de la asociación para 2021.
- D´Genes impartió una charla sobre enfermedades raras a alumnos de 4º de Primaria del colegio Virgen de las Huertas de Lorca.
- FAMPAs Cartagena y comarca celebraron su II Jornada solidaria con una charla del pediatra Carlos González sobre autoridad y límites, cuya recaudación se destinó a D´Genes.
- La Caixa de Lorca donó 6.000 euros a D´Genes para el desarrollo de un proyecto de integración sensorial con menores en el Centro “Cristina Arcas Valero”.
- La Incontinencia Pigmenti quedó incluida en la II Guía para la Valoración de la Discapacidad en Enfermedades Raras en la Región de Murcia, gracias a la aportación de D´Genes y FEDER.
- MUHER donó un cuadro a D´Genes, que se destinó a una rifa benéfica de pintura para el mantenimiento del centro “Cristina Arcas Valero” de Lorca y los servicios que la asociación presta.



Resumen del año

ABRIL

- D´Genes analizó, en una reunión del grupo de trabajo D´Genes Epilepsia, actividades de visibilidad a realizar y la celebración del III Congreso Nacional de Epilepsia.
- D´Genes apoyó las iniciativas para crear conciencia sobre la realidad de los niños que no tienen diagnóstico de la Red Internacional de Casos de Enfermedades Sin diagnóstico (UDNI).
- D´Genes participó en el VI Congreso Educativo organizado por la Federación Española de Enfermedades Raras.
- D´Genes celebró un encuentro virtual entre personas y familias que conviven con la situación de no tener un diagnóstico de su enfermedad.
- D´Genes, junto a otras asociaciones y organizaciones de pacientes, difundió un decálogo de necesidades de personas sin diagnóstico. También participó en un video por el Día Mundial de personas sin diagnóstico.
- D´Genes y la Fundación Poco Frecuente intercambiaron impresiones sobre el estudio de hermanos de niños con enfermedades raras y calidad de vida que desarrollan de manera conjunta.
- El Colegio Oficial de Farmacéuticos de la Región de Murcia y D´Genes unieron esfuerzos para trabajar en apoyo de las personas que conviven con enfermedades raras y sin diagnóstico. Los presidentes de ambas entidades mantuvieron reunión.
- D´Genes abrió una convocatoria de becas para ayudar a sufragar pruebas diagnósticas y tratamientos a personas con dificultades económicas que padezcan Lyme.
- Se celebró la primera charla, de cuatro en 2021, del ciclo de formación de voluntarios de D´Genes en 2021.
- Miembros del grupo de trabajo D´Genes DYRK 1A se reunieron para abordar, entre otras cuestiones, propuestas de actividades de sensibilización y captación de fondos o a nivel formativo de divulgación sobre esta patología.
- D´Genes estuvo presente en la mesa de trabajo y debate “Enfermedades raras: pacientes, clínicos y Administración”, aportando su visión como asociación sobre la situación en materia de sensibilización, medicamentos huérfanos, investigación y trabajo coordinado.
- Plena Inclusión Región de Murcia presentó a D´Genes su protocolo de acogida a nuevos directivos, tras la reciente incorporación de la asociación a esta federación.
- Profesores y familias de niños con enfermedades raras y sin diagnóstico participaron en una charla sobre resolución de conflictos y estrategias de participación con alumnado con patologías poco frecuentes organizada por D´Genes.
- Un grupo de trabajo formado por directivos y el área de Dirección de D´Genes se reunieron para estudiar propuestas que posibiliten la sostenibilidad y mantenimiento de la asociación.
- El director de D´Genes participó en el I Encuentro virtual nacional de psicólogos en cuidados paliativos pediátricos organizado por la Sociedad Española de Cuidados Paliativos Pediátricos (PEDPAL).
- D´Genes se incorporó a la junta directiva de la Federación Española de Epilepsia.
- La academia Active English de Huércal Overa donó diverso material educativo a D´Genes.
- La empresa Ángel Linares de Lorca donó 250 euros a la asociación D´Genes.
- D´Genes se reunió con la fundación FUPAEH, que quería colaborar aportando casos de Argentina para el proyecto de investigación sobre medición de calidad de vida en hermanos con enfermedades raras en el que participa la asociación.
- D´Genes mostró su apoyo a las personas con autismo en el Día Mundial de Concienciación de esta patología.



Resumen del año

MAYO



- Buena acogida del III Congreso Nacional de Epilepsia, con participación de un gran elenco de ponentes.
- La delegada de D´Genes en Cartagena se reunió con el jefe de Servicio de Neurología del Hospital General Universitario Santa Lucía.
- D´Genes sensibilizó sobre las enfermedades raras a alumnos del CEIP San Juan Bautista de Campos del Río con un cuentacuentos y una charla.
- D´Genes recaudó 100 euros con una rifa solidaria de un lote de manualidades en el Centro Multidisciplinar de El Coronil.
- El presidente de D´Genes se reunió con la nueva consejera de Educación de la Región de Murcia.
- Éxito del webinar sobre la enfermedad de Lyme organizado por D´Genes.
- El presidente de D´Genes se reunió con el alcalde de Totana, para abordar proyectos de futuro como la cesión de espacios del CAI del polígono industrial “El Saladar” a la asociación.
- La Agrupación Musical Nuestro Padre Jesús del Amor de Alhama de Murcia entregó a D´Genes la recaudación del IV Concierto Andrés García celebrado el año anterior.
- D´Genes se reunió con responsables del Centro de Salud de Alhama de Murcia.
- Técnicos de D´Genes impartieron una charla sobre enfermedades raras a profesores del IES Valle de Leiva.
- D´Genes presentó su proyecto de intervención educativa en el aula con alumnado con enfermedades raras en el III Congreso CTEM de la Comunidad Valenciana.
- D´Genes cerró su ciclo de charlas dirigidas a profesionales de la Educación y familiares de niños y jóvenes con enfermedades raras y sin diagnóstico con una sesión sobre gestión emocional.
- Dos triatletas veteranos recaudan fondos para D´Genes con su participación en diferentes pruebas.
- D´Genes asistió a una reunión en Alhama de Murcia en la que entidades del tercer sector explican su labor durante la pandemia a la directora general de Servicios Sociales.
- Miembros de la junta directiva de D´Genes se reunieron con la jefa de Servicio de Ordenación educativa de la Delegación Territorial de Educación y Deporte en Sevilla de la Junta de Andalucía.
- Se celebró una nueva reunión de un grupo de ayuda mutua, centrado en la recuperación de la autoestima.



Resumen del año

JUNIO

- D´Genes, premiada por la Fundación Alares por su labor en el fomento de la conciliación, la corresponsabilidad y la responsabilidad social.
- D´Genes firmó un convenio de colaboración con Servinto Gestión y Servicios SLU, entidad que gestiona un nuevo Centro Especial de Empleo en Totana.
- El escritor José Carlos Pérez López cedió a D´Genes 40 ejemplares de su último cuento, “El misterio de las medusas voladoras”, para que con su venta recaude fondos para la asociación.
- D´Genes recaudó 1.800 euros con la rifa solidaria organizada en el festival de la escuela Baila conmigo de Córdoba.
- D´Genes mostró su apoyo a los afectados por esclerodermia con motivo del Día Mundial de esta patología.
- D´Genes celebró su asamblea general ordinaria anual.
- El Ayuntamiento de Mazarrón, junto con D´Genes, ofertó una Escuela de Verano inclusiva del 5 de julio al 6 de agosto.
- D´Genes participó, junto a otras entidades, en una reunión con técnicos del área de Participación Ciudadana de Molina de Segura organizada para pulsar la realidad del tejido asociativo de este municipio.
- Un grupo de personas que conviven con esclerodermia participaron en un café virtual donde compartieron inquietudes y la realidad de su día a día.
- El grupo de trabajo D´Genes DYRK 1A abordó en su última reunión propuestas de actividades de captación de fondos y la organización de un webinar a mediados de septiembre.
- Una pancarta de D´Genes que lucía en el campo municipal “Pedro Méndez”, telón de fondo de la victoria de las féminas del Mazarrón FC.
- Reunión del grupo de trabajo D´Genes X Frágil para abordar propuestas de actividades.
- El joven futbolista murciano Gonzalo Villar visitó el Centro Multidisciplinar “Pilar Bernal Giménez”
- D´Genes repartió cerca de 1.000 euros en becas para ayudar a sufragar pruebas diagnósticas y tratamientos a personas con dificultades económicas que padezcan Lyme.
- CaixaBank y Fundación Cajamurcia apoyaron el ‘Programa de habilidades de la vida diaria: Proyecto de intervención para el desarrollo de la autonomía personal en adolescentes con algún tipo de discapacidad’ de la asociación D´Genes, que recibió 2.500 euros para su desarrollo. Este proyecto fue seleccionado en el marco de la ‘Convocatoria de ayudas de Acción Social 2021’ que Caixa-Bank y Fundación Cajamurcia ponen en marcha anualmente.
- D´Genes puso a disposición de sus usuarios y personas que los necesiten el diseño de comunicadores acuáticos para descargar en pdf para personas con dificultades de comunicación.
- Una treintena de personas participaron en el I Encuentro de familias usuarias de Comunicación aumentativa y alternativa organizado por D´Genes en el municipio de El Coronil.
- El Ayuntamiento de Lorca entregó dos filtros HEPA para el Centro Multidisciplinar “Cristina Arcas Valero” de D´Genes en ese municipio.
- D´Genes impartió una nueva sesión de formación a voluntarios, que trató sobre habilidades sociales y de comunicación.
- La Asamblea General de Plena Inclusión ratificó, en sesión extraordinaria, la incorporación de D´Genes a esta federación.
- D´Genes asistió a una reunión para hablar sobre la Mesa de las ONGs de Lorca, una mesa de trabajo que se acordó constituir para recoger propuestas y necesidades de colectivos sociosanitarios. Tuvo lugar una reunión para abordar este asunto en el Centro Cultural de Lorca, a la que asistió Rosa Valero, miembro de la junta directiva de D´Genes.



Resumen del año

JULIO

- La delegada de D´Genes en Cartagena presentó la asociación al jefe de Cirugía Oral y Maxilo-facial del Hospital Santa Lucía.
- D´Genes agradeció a Antonio Valero Torres su apoyo y respaldo a la asociación y le hizo entrega de un diploma. Antonio Valero es el abuelo de la joven que da el nombre al Centro Multi-disciplinar de atención integral a personas y familias con enfermedades raras, sin diagnóstico y discapacidad “Cristina Arcas Valero”, que D´Genes gestiona en Lorca.
- El presidente y el director de D´Genes trasladaron a la directora general de Discapacidad de la Región de Murcia las principales necesidades de la asociación en el área de atención temprana.
- El presidente y el director de D´Genes plantearon a responsables municipales de Mazarrón que en los próximos presupuestos municipales se pudiera recoger alguna partida que ayude al mantenimiento de los proyectos de la asociación en el municipio.
- El alcalde de Mazarrón visitó la Escuela de Verano Inclusiva que estaba desarrollando D´Genes en Mazarrón.
- El presidente de D´Genes trasladó al alcalde de Totana las principales necesidades que tiene la asociación para el curso 2021/22.
- El Ayuntamiento de Mazarrón donó a D´Genes 180 ejemplares del libro “Poder social y redes sociales: oligarquía, familia y parentescos en Mazarrón (1550-1592)” obra de la profesora María Ángeles Ballesta, para que con su venta se pudiera recaudar dinero para la asociación.
- D´Genes se reunió con el Colegio de Veterinarios de la Región de Murcia para abordar estrategias de colaboración en materia de prevención y visibilidad de la enfermedad de Lyme.
- D´Genes presentó la asociación y las principales necesidades de las personas con enfermedades raras y sin diagnóstico a la directora general de Atención a la Diversidad, Participación y Convivencia Escolar de la Consejería de Educación y Deporte de la Junta de Andalucía.
- D´Genes difundió la labor de la asociación entre alumnos del curso Certificado de Profesionalidad de Promoción e Intervención socioeducativa con personas con discapacidad del SEF en Cehegín.
- D´Genes dio a conocer a la Fundación Lorquimur la labor que desarrolla la asociación para mejorar la calidad de vida de personas y familias que conviven con enfermedades raras y sin diagnóstico.



Resumen del año

AGOSTO

- Edificios y espacios públicos de diferentes municipios se tiñeron de naranja para dar visibilidad y sensibilizar sobre el Síndrome DYRK 1A.
- El grupo “Los Andarines” de Totana ascendió al Mulhacén para dar visibilidad a las enfermedades raras y sin diagnóstico.
- Más de 160 personas se sumaron a la Carrera Virtual Solidaria D´Genes DYRK 1A.
- La Peña El Gato, de aficionados del FC Cartagena, donó 500 euros a D´Genes.
- D´Genes mostró su apoyo a las personas y familias que conviven con DYRK 1A con motivo del Día Internacional de este síndrome.
- D´Genes adquirió diferente material informático gracias a una subvención de CERMI Educación y la Consejería de Educación de la Región de Murcia.
- D´Genes despidió su Escuela de Verano Inclusiva con entrega de diplomas y juegos acuáticos.
- D´Genes suscribió el Charter de la Diversidad, una carta europea para visibilizar su compromiso con la diversidad y la inclusión en el ámbito laboral.



SEPTIEMBRE

- D´Genes renueva el sello ONG Acreditada de la Fundación Lealtad.
- D´Genes presentó la asociación y su Centro Multidisciplinar “Pablo Ramírez García” al alcalde del municipio sevillano de Montellano.
- D´Genes participó en la asamblea extraordinaria de FEDE, de cuya directiva forma parte como vocal.
- El webinar sobre DYRK 1A organizado por D´Genes permitió compartir avances y terapias.
- D´Genes trasladó al consejero de Salud de Murcia las necesidades del proyecto de cuidados paliativos pediátricos en el que participa la asociación, así como la importancia de implementar un protocolo que ayude a mejorar la atención sanitaria a pacientes de Lyme.
- Buen ambiente y alta participación en la VI Marcha por las Enfermedades Raras de Cehegín.
- D´Genes ofreció una charla informativa para aclarar dudas de las familias sobre la tramitación de las becas para alumnado con necesidad específica de apoyo educativo del Ministerio de Educación.
- D´Genes celebró en su centro multidisciplinar “Pablo Ramírez García” de El Coronil un encuentro de familias usuarias de comunicación aumentativa y alternativa.
- D´Genes dio comienzo al curso 2021-2022 el 6 de septiembre.



Resumen del año

OCTUBRE

- Donaron a la delegación de D´Genes en Mazarrón una scooter para personas con movilidad reducida.
- El ambiente terrorífico de Halloween llenó los centros y delegaciones de D´Genes.
- D´Genes expuso su programa de Voluntariado a alumnos de la Universidad de Murcia, en el marco de los actos de la Bienvenida universitaria.
- Los triatletas Jorge Gutiérrez y Pepe Raja, que suman euros para D´Genes con su participación en diferentes pruebas, visitaron el Centro “Pilar Bernal Giménez” de Murcia.
- Pedaladas solidarias en la XV Integral de la Cabra, cita cicloturista a beneficio de D´Genes.
- D´Genes participó en las 24 horas contra el cáncer en El Coronil.
- D´Genes agradeció a Mazelec Electricidad su colaboración para la recogida y entrega a dos familias de material del banco de productos ortoprotésicos y de apoyo de la entidad.
- D´Genes entregó a dos usuarios del programa de Cuidados paliativos pediátricos, diferente material, a través de su banco de productos ortoprotésicos y de apoyo, gracias a la donación de una familia.
- D´Genes expuso su trabajo y servicios en el programa “¡Nos vemos en La Cárcel!” organizado en Totana.
- D´Genes participó en una reunión convocada por el área de Bienestar Social del Ayuntamiento de Alhama de Murcia, para recoger necesidades de asociaciones del municipio.
- Su Majestad la Reina Doña Letizia aceptó la Presidencia de Honor del XIV Congreso Internacional de Enfermedades Raras, que se celebró de modo virtual del 3 al 5 de noviembre.
- D´Genes mostró su apoyo a las personas y familias que conviven con Incontinencia Pigmenti, en el Día Mundial de esta patología.
- Interesante webinar sobre el Síndrome X Frágil organizado por la Asociación de Enfermedades Raras D´Genes.
- La Federación Scout de Exploradores de Murcia concedió el I Premio Huellas a D´Genes por su labor en favor de las personas con enfermedades raras.
- D´Genes expuso la labor que desarrolla y sus servicios en la Feria “Inclusiones” celebrada en Cartagena.
- Paco Egea “Nirvana” y Javier Carnero culminaron con éxito el reto “Elige vivir” tras recorrer 240 kilómetros para dar visibilidad a las enfermedades raras.



Resumen del año

OCTUBRE

- Se llevó a cabo una sesión de yoga meditación para familiares del grupo D´Genes X Frágil en el Centro Multidisciplinar “Pilar Bernal Giménez”.
- Éxito de la tarde de fútbol solidario organizada por el Veteranos del Olímpico de Totana a beneficio de D´Genes, que recaudó 3.500 euros.
- D´Genes mostró su apoyo a las personas y familias que conviven con Síndrome X Frágil en el Día Europeo de esta patología.
- D´Genes participó en Burgos en el encuentro organizado por FEDER de la Red de centros gestionados por las asociaciones de enfermedades raras o en búsqueda de diagnóstico.
- D´Genes participó en la XII ESCUELA DE FORMACIÓN CREER-FEDER, celebrada en Burgos.
- D´Genes participó en la reunión de trabajo de asociaciones de FEDER en Castilla la Mancha.
- D´Genes incorporó actividades y ejercicios ambientados en el otoño en sus servicios de atención directa.
- Alrededor de doscientas personas participaron en la XIV Marcha Solidaria organizada por el Club Senderista Totana, cuya recaudación económica se destinó a D´Genes Lyme.
- José Carlos Pérez, autor de “El misterio de las medusas voladoras”, dio visibilidad a D´Genes en la Feria del libro, donde firmó ejemplares de esta obra.
- D´Genes se reunió con el equipo de orientación educativa y psicopedagógica de Cehegín.
- Dos corredores realizaron la 90K Camino de la Cruz ataviados con camisetas de D´Genes para dar visibilidad a la asociación y a las enfermedades raras.
- El grupo “Los Andarines” realizaron la ruta del Sendero del rescate del avión norteamericano y dieron visibilidad a D´Genes y las enfermedades raras.



Resumen del año

NOVIEMBRE

- D´Genes participó en la Semana de la Discapacidad en Cehegín.
- D´Genes participó con un stand en una jornada organizada por el Ayuntamiento de Murcia, donde difundió el trabajo que desarrolla la asociación y los servicios que presta.
- D´Genes cerró su ciclo de charlas dedicadas a formación de voluntariado con una sesión sobre ocio inclusivo.
- D´Genes dio a conocer su labor en la jornada dedicada al Día del Voluntariado en Alhama de Murcia.
- D´Genes distribuyó por establecimientos comerciales de Mazarrón el libro de las fiestas patronales, cuyos beneficios de venta se destinaron a la asociación.
- Semana para sensibilizar y dar visibilidad a las enfermedades raras en Torre Pacheco, en el marco del Mes de la discapacidad.
- D´Genes apoyó las reivindicaciones de AELIP ante el Ministerio de Sanidad para que se garantice el tratamiento de Metreleptina a los pacientes afectados por Lipodistrofias.
- El Ayuntamiento de Molina de Segura destinó 3.125 euros a D´Genes en el marco de su programa de subvenciones a entidades sociales sin ánimo de lucro en 2021. La vocal de la junta directiva de la Asociación de Enfermedades Raras D´Genes Verónica Cano Latorre asistió a la presentación del programa de subvenciones del Ayuntamiento de Molina de Segura a entidades sociales sin ánimo de lucro durante este año 2021.
- D´Genes y el Colegio Oficial de Veterinarios de la Región de Murcia,, unidos para ayudar a los afectados de Lyme. Firmaron un convenio de colaboración entre ambas entidades.
- El presidente y el director de D´Genes trasladaron el trabajo de la asociación a la diputada del área de Cohesión Social e igualdad de la Diputación de Sevilla, Rocío Sutil.
- El presidente de D´Genes y las coordinadoras del Centro “Pablo Ramírez García” de El Coronil se reunieron con el alcalde de este municipio para hacer balance del trabajo que desarrolla la asociación y abordar proyectos de futuro.
- D´Genes se sumó a la celebración del Día del Flamenco integrando en sus servicios actividades en torno a este arte.
- El presidente de D´Genes participó en un seminario sobre Acceso Judicial a Medicamentos Huérfanos organizado por el Centro de Estudios en Bioderecho, Ética y Salud de la Universidad de Murcia.
- Neumáticos Totana presenta su campaña “Neumáticos solidarios” por la que anunció que iba a donar a D´Genes 1 euro por cada neumático que cambiara durante un período de tiempo.
- D´Genes lanzó la campaña “Botella solidaria” para dar visibilidad a las enfermedades raras y recaudar fondos para el mantenimiento de la cartera de servicios que presta la entidad.
- D´Genes, gracias al convenio con Servinto, puso a disposición dos personas para participar en un curso de controlador de accesos que realiza en Totana Inserta Empleo.
- El XIV Congreso Internacional de Enfermedades Raras supuso tres días compartiendo conocimiento en investigación, diagnóstico, tratamientos o humanización.



Resumen del año

DICIEMBRE

- Más de 130 personas se inscribieron en la II Carrera Virtual Solidaria D´Genes por las enfermedades raras y sin diagnóstico.
- D´Genes y el Colegio de Farmacéuticos de la Región de Murcia firmaron un convenio de colaboración para dar visibilidad a las enfermedades raras.
- Los conciertos de las fiestas patronales de Mazarrón fueron a beneficio de diez asociaciones de este municipio, entre ellas D´Genes.
- Papa Noel llevó la ilusión a los usuarios más jóvenes de D´Genes en Lorca, Morata y Mazarrón.
- D´Genes se sumó a difundir la campaña “Cuando eliges un juguete estás educando. Tu elección es importante.
- D´Genes firmó con la Consejería de Mujer, Igualdad, LGTBI, Familias y Política Social de la Región de Murcia el protocolo para promover la sensibilización sobre la violencia de género y la inserción laboral de las víctimas, en el marco de la iniciativa “Empresas por una sociedad libre de violencia de género”.
- D´Genes incorporó actividades y ejercicios con temática navideña en las sesiones de servicios de atención directa.
- Las botellas solidarias de D´Genes viajaron a diferentes provincias españolas.
- D´Genes y FEDER suscribieron un acuerdo para regular la participación en el proyecto “Las ER ya están en el cole con Federito”.
- D´Genes tomó parte en reuniones de FEDER para abordar diferentes proyectos del ámbito educativo en los que participa la asociación.
- D´Genes mantuvo e una primera toma de contacto con Fundación FADE para conocer su proyecto Talante Solidario y establecer posibles cauces de colaboración.
- El “Programa de habilidades de la vida diaria” de D´Genes, un proyecto de intervención para el desarrollo de la autonomía personal en adolescentes con discapacidad.
- D´Genes firmó un convenio con la Clínica Veterinaria Murcia Norte, que colabora con la asociación con descuentos en servicios para Luna, el perro del proyecto de Intervención asistida con animal que desarrolla la asociación.
- D´Genes impartió una charla sobre enfermedades raras a alumnos del IES Europa de Águilas.
- D´Genes publica el calendario solidario 2022 de D´Genes.
- D´Genes participó en la VII Jornada Regional de Enfermedades Raras celebrada en Molina de Segura.
- D´Genes adquirió material educativo para su delegación en Alhama de Murcia gracias a la subvención del Ayuntamiento de este municipio a la asociación.
- D´Genes impartió una charla sobre epilepsia a alumnos del IES Diego Tortosa de Cieza.
- La II Jornada de Atención a la Diversidad Funcional ATIENDE, de la que D´Genes ha sido coorganizadora, abordó aspectos relacionados con comunicación, terapia ocupacional, turismo y deporte inclusivo o prácticas centradas en la familia.
- El ambiente navideño impregnó los centros y delegaciones de D´Genes.
- El presidente de D´Genes participó en el programa De Buena Mañana emitido en directo por Cadena Azul desde Totana con motivo de las fiestas patronales de este municipio.



Resumen del año

DICIEMBRE

- D´Genes participó en diversas actividades con motivo del Día Internacional de las personas con discapacidad.
- La 5ª San Silvestre de Molina de Segura, solidaria con D´Genes. Los participantes podían realizar una aportación voluntaria de un euro a favor de D´Genes.
- D´Genes agradeció la labor de todos los voluntarios con motivo del Día Internacional de Voluntariado.
- La secretaria provincial de VOX en la Región de Murcia visitó el Centro Multidisciplinar “Celia Carrión Pérez de Tudela” para conocer la labor que desarrolla D´Genes.
- D´Genes celebró su VI WorkER centrado en la humanización e investigación en enfermedades raras.
- La diputada de Unidas Podemos por Andalucía en el Congreso de los Diputados Isabel Franco visitó el Centro Multidisciplinar “Pablo Ramírez García” de El Coronil. El Ayuntamiento de Totana suscribió convenios de colaboración con asociaciones que operan en el ámbito social y sanitario, entre ellas D´Genes.
- El presidente de la Junta de Andalucía inauguró el Centro Multidisciplinar “Pablo Ramírez García” de D´Genes en el municipio sevillano de El Coronil.
- D´Genes participó en un mercadillo solidario en la puerta de la sede del Grupo Scout Atalaya de Cartagena el 11 de diciembre.



Día Mundial de las EERR

D'Genes desplegó una intensa actividad para dar visibilidad a las enfermedades raras con motivo del Día Mundial celebrado el 28 de febrero

Por petición de la asociación se iluminaron edificios públicos de una veintena de municipios de varias provincias españolas



Edificios y espacios públicos de diferentes municipios se iluminaron de verde el fin de semana próximo al Día Mundial de las ER, a petición de la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes, con el fin de dar visibilidad al Día Mundial de las Enfermedades Raras, que se conmemora cada 28 de febrero.

En Murcia, Cartagena, Totana, Lorca, Alcantarilla, Molina de Segura, Mazarrón, Alhama de Murcia, Águilas, Caravaca, Cehegín, Torre Pacheco, Campos del Río, El Coronil, Alcalá del Río, El Viar, San Ignacio del Viar, Esquivel y Breda, entre otros, la luz verde ayudó a simbolizarla importancia de dar visibilidad a esta jornada.

Además, se llevaron a cabo otras actividades como charlas o acciones de visibilidad.

Centros de atención

D'Genes se incorpora a la Red de centros de atención directa promovida por FEDER

Aportando sus cuatro centros multidisciplinarios

La Asociación de Enfermedades raras D'Genes ha consolidado en 2021 su modelo de atención integral a personas y familias que conviven con enfermedades raras y sin diagnóstico.

El enfoque multidisciplinar es una máxima de la asociación, que impone su modelo de atención integral en sus centros y delegaciones.

Precisamente, hay que destacar que la asociación se ha incorporado en 2021 a la Red de Centros de atención directa en enfermedades raras impulsada por la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).

Esta red arranca de la mano de 16 centros de atención impulsados por 13 organizaciones de pacientes en 7 comunidades autónomas diferentes, entre ellas D'Genes.

De hecho, tras meses de trabajo conjunto de manera virtual, como pistoletazo de salida se celebró en octubre en Burgos un primer encuentro presencial que congregó a 10 entidades de dicha Red, que aglutina la experiencia de organizaciones de pacientes con centros de atención directa, y en el que estuvo presente la asociación D'Genes.

Asimismo, la asociación expuso sus objetivos como miembro de esta red de centros en el transcurso de la VII Jornada Regional de ER celebrada en el municipio murciano de Molina de Segura.

La trabajadora social de D'Genes, Isabel Sánchez, coordinadora además del Centro Multidisciplinar de atención integral a personas y familias con enfermedades raras "Celia Carrión Pérez de Tudela" ubicado en Totana, expuso el trabajo y funcionamiento de la asociación y los servicios que presta la entidad en sus tres centros de atención directa en la Región de Murcia, centrándose de manera especial en la Intervención asistida con perro, por tratarse de un proyecto novedoso.



Certificación

D'Genes renueva el sello ONG Acreditada de la Fundación Lealtad

Que acredita el cumplir principios de transparencia y buenas prácticas

La Asociación de Enfermedades Raras D'Genes ha renovó el Sello ONG Acreditada, un sello que permite diferenciar a las asociaciones ante donantes y entidades privadas, como entidades que cumplen con una serie de principios de transparencia y buenas prácticas.

Durante este nuevo proceso el equipo de analistas ha evaluado aspectos como el buen funcionamiento del órgano de gobierno para el cumplimiento de sus responsabilidades y el uso eficaz de sus recursos, si la entidad es sostenible y si su comunicación es fiable, así como la coherencia de sus actividades con su misión de interés general, entre otros muchos.

El sello Dona con Confianza es un distintivo que reconoce a las ONG que cumplen íntegramente los 9 Principios de Transparencia y Buenas Prácticas de gestión. Su objetivo es reforzar la confianza en las ONG de los donantes particulares e institucionales. Para su obtención, D'Genes se sometió voluntariamente a un exhaustivo análisis sobre la gestión, gobernanza y transparencia de la organización. Ahora, la asociación ha renovado este distintivo que ya tenía.

El sello que D'Genes renovó y con el que ya contaba desde hacía 2 años, identifica a las ONG que cumplen íntegramente los 9 Principios de Transparencia y Buenas Prácticas y que, por tanto, responden a las demandas de información a la hora de colaborar con ellas.

Para su obtención, la ONG se somete voluntariamente a un exhaustivo análisis sobre la gestión, gobernanza y transparencia de la organización, con el fin de generar confianza entre todos sus colaboradores y acreditar que realizan su labor con la mayor transparencia

¿Qué son los 9 principios que evalúa la Fundación Lealtad?

Los 9 Principios de Transparencia y Buenas Prácticas son estándares que abarcan múltiples aspectos del funcionamiento de las ONG y que dan respuesta a las demandas de información de los donantes españoles a la hora de colaborar con ellas.

De esta forma, su aplicación nos sitúa al mismo nivel de los países con mayor tradición filantrópica donde la transparencia, gestión y gobernanza de las ONG es evaluada desde hace más de cien años por agentes externos e independientes.



Principios que se evalúan para lograr esta certificación

1. Misión clara y pública
2. Planificación, Seguimiento y orientación al Impacto
3. Órgano de gobierno independiente, activo y público
4. Financiación diversificada y transparente
5. Control del uso de los fondos
6. Sostenibilidad financiera,
7. Comunicación transparente y veraz
8. Voluntariado formado y participativo
9. Cuestiones normativas.

Reconocimientos

La Fundación Alares reconoció la labor de D'Genes por su fomento de la conciliación, corresponsabilidad y responsabilidad social

Un artículo sobre alfanosidosis escrito desde el área de Comunicación de la asociación fue galardonado en los Premios de Periodismo convocados por Chiesi



En 2021 la labor de la Asociación de Enfermedades Raras D´Genes fue reconocida por diferentes entidades. Así, D´Genes fue una de las empresas galardonadas en los **Premios Nacionales Alares 2021**, por su labor en el fomento de la conciliación, la corresponsabilidad y la responsabilidad social.

La Fundación Alares premió la labor de empresas, instituciones, agentes sociales y personas a favor de la conciliación y la inclusión laboral de personas con discapacidad. D´Genes recibió un accésit en la categoría Agentes Sociales por el proyecto de Respiro familiar llevado a cabo en el segundo semestre del año 2020 en Mazarrón junto con el Ayuntamiento de ese municipio y en el marco del cual los usuarios recibieron un total de 1.122 sesiones.

CaixaBank y Fundación Cajamurcia apoyaron el **‘Programa de habilidades de la vida diaria: Proyecto de intervención para el desarrollo de la autonomía personal en adolescentes con algún tipo de discapacidad’ de la asociación D´Genes**. Este proyecto fue seleccionado en el marco de la ‘Convocatoria de ayudas de Acción Social 2021’ que CaixaBank y Fundación Cajamurcia ponen en marcha anualmente.

Por otra parte, **la Federación Scout de Exploradores de Murcia** concedió el **I Premio Huellas** a D´Genes por su labor en favor de las personas con enfermedades raras.

Además, un artículo periodístico escrito desde el área de Comunicación de D´Genes fue galardonado en los **Premios de Periodismo convocados por Chiesi en la modalidad alfanosidosis**. El artículo llevaba por título “El sueño de una madre luchadora”.

Grupos de trabajo

D'Genes siguió trabajando de la mano de las familias en los diferentes grupos de trabajo de patologías concretas con que cuenta la asociación

Se celebraron reuniones y se organizaron webinars y acciones de visibilidad de los distintos Días Mundiales

ALAGILLE

En 2020 se constituyó el grupo de trabajo D'Genes Alagille, que componen 55 miembros, para aglutinar a afectados por este síndrome. La asociación cuenta con un grupo de whatsapp con el fin de mantener una comunicación directa y activa entre sus miembros.

D'Genes Alagille mostró todo su apoyo a las personas que conviven con esta patología, coincidiendo con la celebración el 24 de enero del Día Internacional de Sensibilización sobre el Síndrome de Alagille.

Desde D'Genes se animó a dar visibilidad a esta patología y se elaboró un cartel en el que se mostraba un lazo de varios colores con el que se pretendía simbolizar los principales órganos o zonas que pueden verse afectados: amarillo por el hígado y sistema digestivo; rojo por el corazón; verde por los riñones; azul por los pulmones; morado por el cerebro y crema por los huesos.



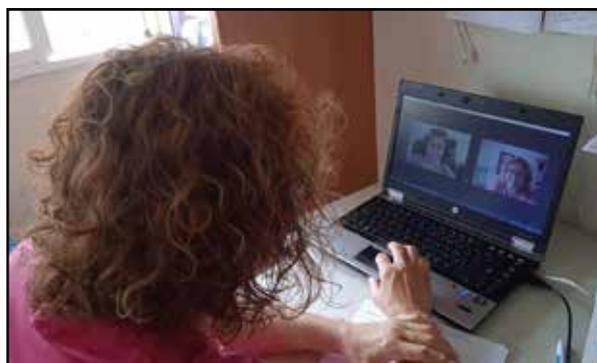
X FRÁGIL

El Grupo de trabajo específico de X Frágil se puso en funcionamiento el 8 de julio del año 2015 con el objetivo de informar a las familias sobre esta patología, así como las líneas de investigación puestas en marcha tanto a nivel nacional como internacional.

El I Encuentro de familias X Frágil organizado por D'Genes tuvo lugar el 13 de febrero del año 2016 y desde entonces el proyecto llevado a cabo por D'Genes X Frágil se ha podido materializar

entre otras actividades, en tres Congresos Nacionales y dos jornadas formativas específicas de esta patología, que han podido reunir a familiares, afectados y diferentes profesionales e investigadores punteros en el conocimiento de esta enfermedad poco frecuente.

A día de hoy el grupo cuenta con un registro de 45 familias. Las actividades realizadas en 2021 fueron reuniones trimestrales de las familias para abordar cuestiones de interés, actividad de sensibilización por el Día europeo de concienciación del Síndrome X Frágil el día 10 de octubre, una sesión de yoga meditación y un webinar sobre esta patología en el mes de octubre.



Resumen del año

LYME

Este grupo de trabajo está constituido por 39 miembros. En 2021 fue muy activo y entre otras acciones llevó a cabo un webinar con la participación de especialistas y responsables del laboratorio ArminLabs.

Asimismo, se llevaron a cabo reuniones con el Colegio de Veterinarios de la Región de Murcia y la Consejería de Salud de la Región de Murcia para trasladar necesidades de los afectados, entre ellas la importancia de implementar un protocolo que ayude a mejorar la atención sociosanitaria a pacientes de Lyme.

En el aspecto de visibilidad, el grupo se sumó a la campaña del Día mundial del Lyme Crónico promovida por ALCE con una acción de visibilidad en redes sociales.

Además, se celebró en Totana una marcha solidaria del Club Senderista de Totana a beneficio del grupo de trabajo. Asimismo, se promovió la convocatoria "Lyme Crónico: becas para pruebas diagnósticas y tratamiento de personas sin recursos", dirigida a ayudar a personas con dificultades económicas que padecieran esta patología o tuvieran sospechas de tenerla, que repartieron casi 1.000 euros entre los beneficiarios.



DYRK 1A

El grupo de D'Genes Dyrk 1A nació en su día de la necesidad trasladada desde una asociada de D'Genes de formar un grupo de familias donde se diera visibilidad a esta patología y se pudiera ayudar a afectados y a las familias a mejorar su calidad de vida. En 2021 el grupo contaba con 12 familias que forman el conjunto de todas las personas recogidas a nivel nacional con esta patología.

Las actividades realizadas en el año 2021 fueron varias, entre ellas, reuniones trimestrales de las familias, actividad de sensibilización por el Día Mundial de esta patología que se conmemora en el mes de agosto, solicitud de iluminación de espacios públicos a diferentes municipios para dar visibilidad a esta jornada, webinar sobre investigación en Síndrome DYRK 1A, actividades de visibilidad y sensibilización en Torre Pacheco, como charlas, exposición fotográfica... con motivo del Mes de la Discapacidad, y una Carrera virtual en agosto por el Día Internacional con la participación de más de un centenar de personas.



Resumen del año

EPILEPSIA

El grupo de D'Genes Epilepsia nació en su día de la necesidad trasladada desde el servicio de Neuropediatría del Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca de Murcia de formar un grupo de familias donde se les acoja e intente ofrecer ayuda a las demandas que planteen afectados y familiares. Aprovechando la celebración del XI Congreso Internacional de ER en noviembre de 2018, se programó una jornada de bienvenida a las familias y se recogieron los primeros datos, de manera que fue ahí donde se formalizó como grupo el 17 de noviembre de 2018.

En diciembre de 2021 contaba con un grupo formado por 35 personas.

En 2021 llevó a cabo reuniones trimestrales de las familias, actividad de sensibilización por el Día nacional de la epilepsia, actividad por el Día mundial (Purple Day) y por el Día Internacional de la Epilepsia.

Además, hay que resaltar la incorporación de D'Genes en la directiva de la Federación Española de Epilepsia (FEDE), organización del III Congreso Nacional de Epilepsia y una charla en un colegio de Cieza sobre esta patología.



INCONTINENCIA PIGMENTI

El grupo de trabajo D'Genes Incontinencia Pigmenti trabajó de nuevo en 2021 para dar visibilidad a esta patología. En la actualidad conforman el grupo 23 familias de diferentes puntos del territorio español.

Con motivo del Día Mundial de Incontinencia Pigmenti, el 18 de octubre, llevó a cabo una campaña para dar visibilidad a esta patología. Además, durante 2021 la técnico responsable del grupo y miembros del mismo llevaron a cabo reuniones para coordinar el funcionamiento del grupo y recoger necesidades e inquietudes del mismo.

Además, hay que destacar que la Incontinencia Pigmenti se incluyó en la II Guía para la Valoración de la Discapacidad en Enfermedades Raras en la Región de Murcia, gracias a la aportación de D'Genes y FEDER.



PORFIRIA

El grupo de trabajo D'Genes Porfiria, del que forman parte ocho personas de la Región de Murcia y Alicante, siguió manteniendo en 2021 su canal de comunicación habitual a través de whatsapp para abordar cuestiones sobre esta patología, con el fin además que sus miembros pudieran compartir experiencias y sobre todo apoyarse mutuamente.



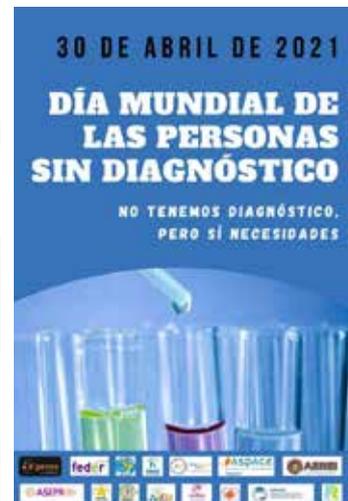
Resumen del año

SIN DIAGNÓSTICO

El grupo de trabajo D'Genes Sin Diagnóstico cuenta con 53 integrantes, en su mayoría familiares de niños con una enfermedad sin diagnosticar.

Una de las actividades principales fue la campaña para dar visibilidad al Día Mundial Sin diagnóstico, que se celebró el 30 de abril, en coordinación con otras asociaciones y entidades que trabajan con personas sin diagnóstico. Se difundió un decálogo de necesidades de las personas sin diagnóstico.

Además, se organizó un encuentro virtual con motivo del Día Mundial de Personas Sin diagnóstico. En el encuentro, coordinado por la trabajadora social de D'Genes, que es además responsable del grupo de trabajo D'Genes Sin Diagnóstico, participaron varios miembros del mismo. La reunión fue una charla que permitió compartir experiencias y vivencias entre familiares de personas con enfermedades raras no diagnosticadas, durante la que compartieron aspectos de su día a día y dificultades que se encuentran.



ESCLERODERMIA

El grupo de D'Genes Esclerodermia se formó en su día gracias a la necesidad trasladada desde un miembro de la junta directiva de la asociación, Pascual Donate Ordoño, de formar un grupo de familias donde se les acoja e intente ofrecer ayuda a las demandas que se planteen y que pueda cubrir D'Genes como asociación. En junio de 2018 el Centro "Pilar Bernal" acogió el primer germen de reunión entre familiares y personas con Esclerodermia

de la Región de Murcia y fue a raíz de ese encuentro cuando se pensó en la formación del grupo D'Genes Esclerodermia. A final de 2021 el grupo contaba con 20 personas.

Las actividades realizadas en el año 2021 fueron reuniones trimestrales de las familias, actividad de sensibilización por el Día Mundial que se conmemora en junio en las redes sociales, webinar sobre esclerodermia y un café virtual de las familias que conforman el grupo para intercambiar impresiones y apoyarse mutuamente.



Convenios

D'Genes firmó convenios de colaboración con diferentes entidades e instituciones

Para colaborar en el ámbito de las enfermedades raras

Para la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes la colaboración conjunta con otras entidades es muy importante. En el año 2021 se firmaron convenios de colaboración con diferentes entidades con el fin de colaborar en la mejora y atención de personas con enfermedades raras y sin diagnóstico, además de renovar otros.

Por ejemplo, se puede citar convenios de colaboración con el **Colegio Oficial de Farmacéuticos de la Región de Murcia** y con el **Colegio Oficial de Veterinarios de Murcia**, así como con la **asociación ELA Región de Murcia**. También se renovó el convenio con el **Colegio Oficial de Médicos de la Región de Murcia**.

Asimismo, se suscribieron convenios con las principales universidades de la Región de Murcia. Así, D'Genes firmó un convenio de cooperación educativa con la **Universidad Católica San Antonio de Murcia (UCAM)** para regular la realización de prácticas externas curriculares y extracurriculares de alumnos en la entidad.

Además, también se renovó el convenio para la promoción y realización de actividades de voluntariado y de alumnos de la **Universidad Politécnica de Cartagena (UPCT)**, que podrán ver reconocidos créditos ECTS por su participación en acciones de voluntariado o formativas, siempre que cumplan los criterios estipulados.

Por último, también se renovó el convenio con la **Universidad de Murcia** a través de su Servicio de atención a la diversidad y voluntariado para, entre otras cuestiones, incorporar a D'Genes en el programa de voluntariado universitario y que los alumnos puedan realizar acciones de voluntariado o formación en la asociación y convalidar las horas que realicen por créditos CRAU, siempre que cumplan los requisitos exigidos.

También se suscribió un convenio de colaboración con **Servinto Gestión y Servicios SLU**, entidad constituida en Totana que gestiona un Centro Especial de Empleo en dicho municipio y otro con **Clínica Veterinaria Murcia Norte**.

D'Genes y el **Servicio Murciano de Salud** también firmaron un convenio de colaboración para la realización de actividades de voluntariado y atención psicológica en las gerencias de área I y II. El objetivo del convenio era establecer un marco de colaboración entre el SMS y D'Genes para la realización de actividades de atención psicológica a pacientes con enfermedad rara y sin diagnóstico pertenecientes al Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca y Hospital General Universitario Santa Lucía, dependientes de la Gerencia del Área de Salud I y II.

Además, la asociación suscribió el **Charter de la Diversidad**, carta europea para visibilizar su compromiso con la diversidad y la inclusión en el ámbito laboral. Además, también firmó con la **Consejería de Mujer, Igualdad, LGTBI, Familias y Política Social de la Región de Murcia** el **protocolo para promover la sensibilización sobre la violencia de género y la inserción laboral de las víctimas**, en el marco de la iniciativa "Empresas por una sociedad libre de violencia de género".

Además, hay que destacar que D'Genes selló su alianza con Plena Inclusión Región de Murcia al incorporarse a esta federación de asociaciones de familias de personas con discapacidad intelectual en la Región de Murcia.



Alianzas

D'Genes se incorporó a la Federación Plena Inclusión Región de Murcia

Esta federación agrupa a un total de 27 entidades



Con las personas
con discapacidad
intelectual y
sus familias



Para la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes es muy importante sellar alianzas con otras entidades que trabajan en el ámbito de las personas con enfermedades raras, sin diagnóstico o discapacidad.

Por ello, la asociación se integra desde hace años a nivel nacional en la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), la Federación Española de Epilepsia (FEDE) y de la Federación Española de Síndrome de X-Frágil. Además, a nivel europeo, la Entidad forma parte de EURORDIS (Organización Europea de Enfermedades Raras) y a nivel internacional, forma parte de la Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras (ALIBER).

Siguiendo con esta política, **en el año 2021**, selló una nueva alianza ya que **se incorporó a Plena Inclusión Región de Murcia**, federación de asociaciones de familias de personas con discapacidad intelectual en la Región de Murcia.

Para D'Genes esta nueva alianza es muy importante pues supone incorporarse a una entidad con 35 años de trayectoria y que es la mayor organización que representa al colectivo de personas con discapacidad intelectual y del desarrollo en la Región de Murcia.

La importancia de esta federación queda patente con los datos que indican que en la actualidad, conforman Plena Inclusión Región de Murcia más de 3.000 familias, organizadas en 27 entidades, que gestionan 36 centros.

Solidaridad

Se establecieron acuerdos con empresas, asociaciones y otras entidades que colaboraron de manera solidaria

Para organizar acciones solidarias, a la vez que de visibilidad



Asimismo, diferentes entidades o empresas se han querido sumar a apoyar a D´Genes, comprometiéndose a colaborar mediante acciones solidarias y dando visibilidad a las enfermedades raras. Entre ellas se puede citar a la Academia de inglés Endala de El Coronil, la empresa Neumáticos Totana (que aportó un euro a D´Genes por cada neumático cambiado durante un período de tiempo), el Club Veteranos Olímpico de Totana (que celebró un partido benéfico que permitió recaudar 3.500 euros) o la empresa de publicidad y organización de eventos deportivos HN Agrupation de Lorca.

Solidaridad

Marchas solidarias, carreras virtuales, charlas, libros solidarios... fueron algunas de las actividades que además de para recaudar fondos, sirvieron para dar visibilidad



Como cada año, un capítulo importante de los diferentes ingresos de D´Genes procede de las actividades solidarias a beneficio de la entidad. Empresas, particulares, clubes deportivos, empresas... quisieron apoyar a la asociación a través de acciones que permitieron recaudar fondos para la asociación y dar visibilidad a la misma. Desde D´Genes además queremos resaltar el hecho de que después de bastante tiempo en que la pandemia ha reducido las posibilidades de organizar actos multitudinarios, en 2021 comenzaron a recuperarse acciones solidarias.

Entre las actividades o acciones que se llevaron a cabo en el ejercicio de 2021 destacan las carreras virtuales por el Día Mundial de DYRK 1A en agosto y la de diciembre Por las enfermedades raras y sin diagnóstico. Asimismo, en Cehegín se celebró la VI Marcha por las enfermedades raras en Cehegín organizada por el Ayuntamiento con la colaboración de D´Genes, Club Quipar y Adinor.

También hay que resaltar entre otras actividades a beneficio de D´Genes la XV Integral de la Cabra organizada por la Asociación Ciclista de Montaña Rutas, la XIV Marcha Solidaria organizada por el Club Senderista de Totana, el encuentro solidario organizado por el Olímpico de Totana o el Reto Elige vivir, que llevó a dos atletas a recorrer la distancia desde Cabo Cope hasta Cartagena, recaudando 4.500 euros.

Asimismo, la academia de baile Baila conmigo de Córdoba organizó un festival en el que se realizó una rifa a beneficio de D´Genes y la FAMPA de Cartagena llevó a cabo su II Jornada solidaria Autoridad y límites, cuyos beneficios fueron para D´Genes.

Además, la pareja de artistas MUHER donó un cuadro para ser sorteado por la asociación, igual que el artista

lorquino Manuel Coronado, la academia de inglés Endala se comprometió a donar parte de la recaudación de cursos de inglés on line y la empresa lorquina Ángel Linares colaboró aportando parte de lo recaudado con su mayonesa solidaria.

Además, La Caixa de Lorca donó 6.000 euros a D´Genes para el desarrollo de un proyecto de integración sensorial con menores en el Centro “Cristina Arcas Valero”. La asociación también fue beneficiaria, junto a otras diez asociaciones, de la recaudación de los conciertos de las fiestas patronales de Mazarrón, así como de los beneficios de la venta del libro de festejos. En Mazarrón también el Ayuntamiento donó a la asociación ejemplares del libro “Poder social y redes sociales: Oligarquía, familia y parentescos en Mazarrón (1550-1592) de M^a Angela Ballesta.

José Carlos Pérez, autor de “El misterio de las medusas voladoras” donó 50 ejemplares a D´Genes para que recaudara dinero con su venta, mientras que los triatletas Jorge Guitérrez y Pepe Raja sumaron euros para D´Genes con su participación en diferentes pruebas.

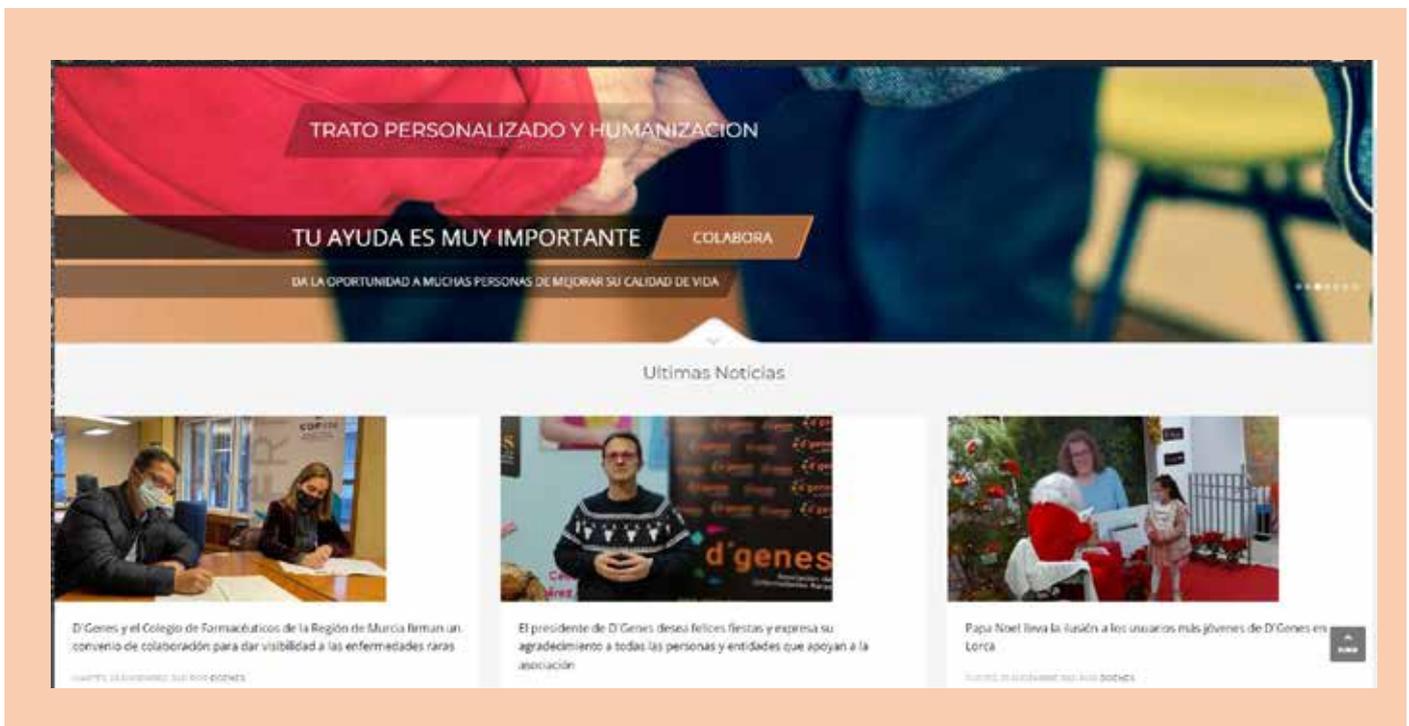
También hay que destacar que la Peña El Gato de aficionados del FC Cartagena donó 500 euros a la asociación. Y entre campañas, hay que destacar la buena acogida de la promovida por Neumáticos Totana, mediante la aportación de un euro a la asociación por cada neumático cambiado durante un período de tiempo, o la promovida por D´Genes de Botellas solidarias.



Comunicación

D'Genes siguió incrementando el número de seguidores en redes sociales

Se publicaron doce boletines mensuales y un especial sobre el XIV Congreso Internacional de Enfermedades Raras



En materia de comunicación, D’Genes siguió con su política activa en esta materia, tanto interna como externa. En este sentido, mantuvo abiertos con sus socios sus habituales canales de comunicación para remitirles vía correo o vía grupos de whatsapp información de noticias o actividades de la entidad. Precisamente, para resumir las informaciones que genera la asociación, **se elaboró un boletín mensual durante los doce meses del año y uno especial al finalizar el XIV Congreso Internacional de Enfermedades Raras.**

En cuanto a comunicación externa, a lo largo de 2021 se insertaron un total de **340 noticias en la página web www.dgenes.es**, lo que supone un incremento de un centenar con respecto al año anterior, muchas de las cuales se distribuyeron también a través de las redes sociales y medios de comunicación. Con respecto a la web, esta tuvo 24.734 usuarios (incrementándose en más de cinco mil con respecto a los datos del año anterior) y se contabilizaron 37.946 sesiones. Por lo que respecta al número de páginas vistas, fueron 61.516.

Con respecto a las redes sociales, **en facebook se incrementaron en cerca de 600 los seguidores de la página de la asociación**, mientras que **en twitter se pasó de tener 3.528 a finales de 2020 a contar con cerca de 3.800**. Asimismo, D’Genes vio incrementada su presencia en instagram, subiendo hasta los casi 1.400 seguidores a finales de 2021. Con respecto al canal de youtube de la entidad, a finales de 2020 no alcanzaba los doscientos suscriptores y en un año sumó más de un centenar, superando en la actualidad los trescientos.

TU SOLIDARIDAD ES NUESTRO FUTURO



Las aportaciones solidarias y cuotas de socios contribuyen a mantener la cartera de servicios que D Genes presta para ayudar a personas y familias con enfermedades raras y sin diagnóstico

LA FAMILIA D'GENES TE ESPERA

Ayúdanos a seguir creciendo



Sede central

Centro Multidisciplinar “Celia Carrión Pérez de Tudela”
C/San Cristóbal, 7 Totana (Murcia)

Teléfonos

968 07 69 20 - 696 14 17 08

Dirección e-mail

info@dgenes.es

Web

www.dgenes.es

Redes sociales

