MEMORIA DE ACTIVIDADES 2020

Asociación Síndrome de Angelman

C/Dos de Mayo, 6 28701

San Sebastián de los Reyes – Madrid

Tfno.: 670 90 90 07

www.angelman-asa.org

E-mail: info@angelman-asa.org

Introduccion:

Como cada año, elaboramos nuestra memoria de actividades, con el fin de cumplir con el compromiso de transparencia que hemos asumido en la Asociación Síndrome de Angelman (ASA). En esta memoria anual queremos mostrar lo que es la Asociación, cuáles son sus fines y los objetivos que persigue, así como las actividades que se realizan para llegar hasta ellos.

Además de las actividades organizadas y realizadas por nuestra Asociación, participamos también en diferentes eventos organizados por otras entidades o personas. Esto nos permite divulgar el conocimiento sobre el Síndrome de Angelman, uno de nuestros fines sociales.

Como ya viene ocurriendo en los últimos años, existe una gran implicación por parte de los socios en el funcionamiento de la Asociación. Realizan un gran trabajo organizando eventos de todo tipo (deportivos, musicales, charlas, etc….), gracias a los cuales se consigue dar una mayor visibilidad al Síndrome de Angelman y a ASA, así como también recaudar fondos, tanto para el funcionamiento diario de la Asociación como para financiar investigaciones.

Nuestras actividades y acciones son varias y en distintas líneas de actuación, las dividimos en diferentes áreas.

Es imposible enumerar en esta memoria todas las gestiones o actividades realizadas por la Asociación, sus socios y su junta directiva. Hemos intentado mencionar las más ilustrativas del trabajo realizado.

Asociación Síndrome de Angelman.

La Asociación Síndrome de Angelman es una entidad sin ánimo de lucro que se constituyó en Barcelona en octubre de 1996, por la iniciativa de un grupo de padres con hijos/as afectados por este síndrome. Gracias a la gran labor de los socios y de su junta directiva a la hora de sanear sus cuentas y la gestión correcta de su tesorería, desde diciembre de 2014 la asociación está declarada **"entidad de utilidad pública"**, por lo que las aportaciones económicas que reciba la asociación y las cuotas de socio desgravan en el Impuesto sobre la Renta de las Personas Físicas y en el Impuesto de Sociedades; además, esta calificación nos permite acceder a más convocatorias de subvenciones, ya que en muchas de ellas el ser entidad de utilidad pública es requisito imprescindible.

Nuestra asociación está formada por familias de toda España. Hoy en día, formamos ASA alrededor de 200 familias. Desde sus comienzos, **ASA** ha trabajado para avanzar en el conocimiento y la divulgación del síndrome. La diversidad geográfica, el hecho de ser un síndrome tan "joven", desconocido y minoritario son dificultades que hemos venido sorteando de la mejor manera posible.

Nuestra Asociación se crea con los objetivos de facilitar la comunicación entre las familias dando soporte, asesoramiento e información, profundizar en el conocimiento del SA estimulando la investigación a todos los niveles y conseguir una mayor calidad de vida para las personas afectadas. Trabajamos todos los días con la premisa de que "Todo aquello que te ayude a ti, ayudará a tu hijo con SA".

MEMORIA ACTIVIDADES 2020
ASOCIACIÓN SÍNDROME DE ANGELMAN

Los fines principales de la asociación son:

- Dar soporte humano e informativo a todas las familias afectadas.
- Asesorar a padres, profesionales e instituciones acerca del síndrome.
- Promover actividades de formación, investigación e intercambio de proyectos.
- Colaborar con instituciones públicas y privadas en los estudios y/o trabajos conjuntos que favorezcan el conocimiento de esta problemática.
- Contribuir a la divulgación de los conocimientos del síndrome.
- Promover el intercambio internacional de las personas relacionadas con el cuidado de personas con SA para compartir experiencias y proyectos.
- Mejorar la calidad de vida de los afectados con SA y sus familias.
- Alcanzar la máxima integración social.

Actualmente el domicilio de la Asociación se establece en Madrid en C/ Dos de Mayo, 6. C.P. 28701, San Sebastián de los Reyes, MADRID, Tfno.: 670909007.

Síndrome de Angelman

El **Síndrome de Angelman (SA)** es un trastorno neurogenético de características clínicas bien definidas que afecta al cromosoma 15. Fue descrito por el pediatra inglés Dr. Harry Angelman en el año 1965 y afecta a 1/20.000 recién nacidos, por lo que es considerada una enfermedad rara.

A continuación, intentaremos hacer un breve resumen del SA, pero podrán completar la información descrita aquí en nuestra página web www.angelman-asa.org

Dependiendo de la causa del SA (etiología), los síntomas del síndrome en la persona pueden ser más o menos severas. Pueden distinguirse varias etiologías:

- Una deleción del cromosoma materno en la región 15q11-13 (donde reside el gen activo del UBE3A).
- Por herencia de 2 cromosomas 15 del padre, un fenómeno denominado disomía uniparental paterna (UPD).
- Defecto del centro de la impronta (ICD), que ocurre cuando el cromosoma 15 heredado de la madre tiene la expresión paterna del gen, es decir, que el gen UBE3A está silencioso o anulado.
- Por una mutación en el gen del UBE3A derivado del cromosoma 15 materno.

Sus principales características son las siguientes, aunque tal y como hemos comentado, dependen de cada niño y de la etiología del síndrome:

1. Discapacidad intelectual severa.
2. Afectación severa del habla, con una ausencia total de lenguaje oral en la mayoría de los casos.
3. Ataxia y/o temblores de las extremidades.
4. Un fenotipo conductual con un aspecto feliz que incluye carcajadas fr ecuentes, sonrisa y excitabilidad.
5. La microcefalia y las convulsiones son comunes.

ASA. El día a día

Creemos que el dossier anual debe contemplar las actividades principales de la asociación, pero, aunque sea muy por encima, vemos imprescindible mencionar toda esa labor que se realiza día a día en la asociación y que no tiene una visualización clara. Una labor a la que hay que añadir luego la organización de los eventos extraordinarios, que muchas veces suponen una carga añadida.

Mencionaremos brevemente las labores diarias, ya que sería imposible mencionar todas y con profundidad.

Uno de los fines por lo que se fundó ASA fue el de **dar apoyo a las familias** con nuevo diagnóstico y orientarlas en su nuevo camino, explicarles a qué deben enfrentarse y ayudarles a entender el síndrome. Actualmente, la labor de orientación y recepción de nuevos diagnosticados se hace atendiendo en todo momento las llamadas, mensajes a través de redes sociales y correos electrónicos de dichas personas. Estas consultas nos llegan, cada vez más, desde todas partes del mundo; antes, todos los contactos procedían de algún punto de España, pero, cada vez más, nos llegan consultas de fuera (especialmente de América Latina).

La **atención al socio**, con consultas sobre diferentes aspectos como investigaciones, terapias o funcionamiento de la organización, lleva también una gran labor. Debemos tener en cuenta que, a mayor organización, más socios, lo que implica un mayor trabajo en atender debidamente todas las cuestiones que les afectan. Sabemos que muchas veces no con la prisa que los socios desean, pero pedimos paciencia, ya que estamos hablando de muchos socios y muchas cuestiones que muchas veces nos toca priorizar y resolver por orden de importancia y/o urgencia.

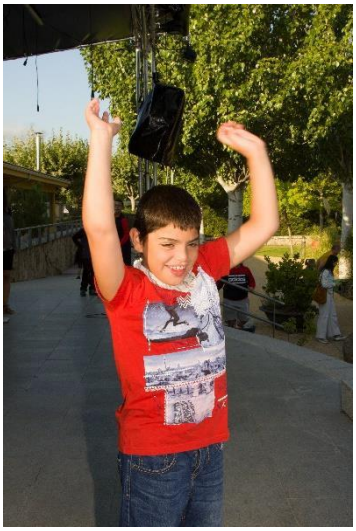
La organización ha crecido los últimos años con la incorporación de nuevos socios, eso implica en muchos casos tener que **responder y atender a médicos y otros profesionales** que tratan a nuestros hijos y que no saben mucho del síndrome. Al igual que ocurre con las familias, estas consultas llegan de cualquier parte del mundo.

ASA es miembro, entre otros, de FEDER y EURORDIS y, en la medida de lo posible, participamos activamente en todas aquellas cuestiones que nos envían como cuestionarios o solicitudes de información.

Las nuevas tecnologías ayudan mucho en la difusión del síndrome, pero es una labor añadida al funcionamiento ordinario de la Asociación. La página web, los diversos grupos de whatsapp, así como la página de Facebook, Instagram y Twitter entre otros, se intenta que sean lo más activos posible.

Una asociación no funciona si no tiene los **datos actualizados y controlados**. Una labor dura, ya que muchas veces los propios socios no comunicamos cambios de domicilio o de contacto u otros datos y resulta muy difícil mantener una base de datos actualizada. Realizamos una labor de actualización constante, pero parece que nunca termina.

La asociación, además, debe **gestionar** las diferentes **campañas** puestas en marcha como la **venta de artículos (abalorios, lotería, cuento, libro de relatos…) o la organización de eventos**, lo que supone un trabajo extra al funcionamiento de la organización. Gracias a este tipo de cosas, podemos decir que ASA actualmente no pasa apuros económicos y hemos podido costear y seguiremos costeando los gastos que supone la realización de diversos talleres para los socios (fundamentalmente los de conducta, comunicación mediante sistema de pecs, cursos de lenguaje bimodal, acompañamiento a familias y Mindfulness).



Gracias a su situación económica saneada, ASA fue declarada entidad de utilidad pública. De esta forma, podemos optar a diferentes subvenciones para la organización de actividades, así como para el funcionamiento de la organización. Supone una labor extra, que estamos dispuestos a asumir desde la junta.

Actividades

En este año hemos continuado con la labor realizada en años anteriores, llevando a cabo una serie de actividades con la inestimable colaboración de los socios con la dificultad que ello ha supuesto debido a la pandemia que estamos sufriendo. Se han organizadopor miembros de la asociación eventos con el fin de dar a conocer el síndrome y recaudar fondos para la investigación. También se ha participado en eventos o actividades organizadas por otras asociaciones o instituciones, en las que hemos podidotomar parte poniendo mesas para venta de material y trípticos informativos, todo ello en la medida que las circunstancias nos ha permitido.

Los eventos realizados por ASA y para ASA, se han distribuido por todo el estado, al ser una asociación pequeña pero repartida por todo el territorio, aunque sería impensable realizar ninguna actividad sin la colaboración de asociaciones, empresas o administraciones públicas locales que nos prestan su ayuda para nuestros eventos o actividades.

Entre todas las actividades, podemos destacar las siguientes:

- Mercadillos solidarios repartidos por todo el país, allí donde tenemos ocasión ponemos un stand en el que vendemos nuestros productos y repartimos información del Síndrome y de ASA. Tenemos que agradecer especialmente la labor de los socios en esta actividad, ya que son ellos quienes organizan los diferentes mercadillos y desde ASA les proveemos de material.
- Actividades realizadas con motivo del Día Mundial de las Enfermedades Raras.
- Jornadas familiares (septiembre de 2020, El Escorial, Madrid). Este año a pesar de tenerlo todo preparado, por causa de la pandemia nos vimos obligados a suspenderlas.

* Jornadas Profesionales (Junio de 2020, Madrid). Igualmente a pesar de tenerlo todo preparado nos vimos obligados a suspenderlas.

*También se realizaron Talleres de Conducta, via Zoom.

Además, a lo largo de todo el año se han realizado varios eventos. Mencionamos algunos de ellos a modo de ejemplo:

- **Mercadillos** en Valencia.
- **Representación "Cuentos Pájaros"** en Durango
- **Carrera Solidaria,** en Villaviciosa de Odon
- **Marcha BTT** en Iurreta
- **Mercadillo ,** en Dos Hermanas
- **Mercado de Navidad** de Durango

Debemos destacar también que, gracias a la colaboración de diferentes socios, este año hemos podido recibir diferentes subvenciones de empresas privadas con las que hemos sufragado parte de nuestras actividades, así como destinar fondos a financiar investigaciones. Algunos ejemplos son la empresa PMO partners, Ferro Spain S.A., Vidacaixa y Orona Sociedad Cooperativa Limitada.

Asimismo, hay que mencionar que cada vez es más habitual que recibamos donativos a través de nuestra página web. Y también que en bodas y comuniones los celebrantes decidan, bien entregar artículos elaborados en la Asociación, bien dar un donativo y entregar una tarjeta mencionando esto a sus invitados.

Destino de los fondos recaudados

Las actividades de ASA se han dirigido fundamentalmente a divulgar el Síndrome y recaudar fondos para la investigación, además de para el propio funcionamiento de la Asociación (muy centrados, especialmente, en la formación continua).

Así, el dinero recaudado podemos destinarlo a varios proyectos:

- **Investigación:** Normalmente, el dinero recaudado en los diferentes eventos organizados se destina a la investigación, eligiendo el socio organizador a qué causa quiere destinar los fondos. Principalmente, se han enviado fondos a la investigación que se desarrolla en nuestro país, fundamentalmente la llevada a cabo por el Dr. Ugo Mayor. También colaboramos económicamente con la FAST (Foundation for Angelman Syndrome Therapeutics).

  Y, desde hace cuatro años, nuestra Asociación pertenece a la ASA (Angelman Syndrome Alliance). Hemos contribuido económicamente (con el resto de países) a dotar la beca de investigación que con carácter bianual convoca la Alliance (10.000 euros aportados en 2020).
- **Ayuda a los padres a costear cursos de comunicación alternativa:** Desde el año 2014 ASA financia a los socios el 50% del coste de los cursos de la empresa Pecs-Spain. Los cursos de esta empresa están encaminados en enseñar el sistema de comunicación alternativa Pecs, un sistema de comunicación con intercambio de imágenes y aplicar el enfoque piramidal de la educación ABA. Dado que la mayoría de afectados por el Síndrome de Angelman tienen ausencia de habla o pueden decir muy pocas palabras, necesitan que desde las familias y las escuelas les enseñen un sistema de comunicación alternativa/aumentativa, como en el caso de muchas familias que optan por la comunicación vía pictogramas. Con la ayuda económica de la Asociación damos la posibilidad a las familias de poder formarse y ayudar a comunicarse día a día a sus hijos, complementando el trabajo que hacen en las escuelas. En el año 2017 la empresa añadió un nuevo

curso que también financia ASA: Guía para el manejo de conductas inapropiadas (algo muy necesario para nuestros hijos).

- **Proyecto conjunto con la empresa BJ Adaptaciones: Estrategias de implementación de la CAA a través del uso del comunicador dinámico en el entorno familiar y escolar.**

  En 2017, la Asociación del Síndrome de Angelman y BJ adaptaciones, pusieron en marcha un proyecto para implantar el comunicador dinámico Vox Indi con profesionales y familiares de 12 niños de la asociación. Además, se realizó una formación inicial y sesiones grupales con las familias para dotarles de estrategias que contribuyesen a construir el andamiaje necesario para dotar a los niños de un sistema de comunicación.

  Durante el curso 2019-2020 se realizó la siguiente fase de este proyecto, en el que se continuó capacitando a estas familias y acompañándolas de manera más individual en el proceso de adaptación de las interacciones e implantación del SAAC, con reuniones periódicas con dos logopedas expertas en CAA así como formaciones web específicas.

  Dado el gran interés suscitado entre muchas familias, y los resultados positivos obtenidos, a finales de 2019 se decidió ampliar el proyecto, dando cabida a nuevas familias. Así, actualmente participan en el mismo 11 de las antiguas familias y 30 nuevas. Todo esto nos ha supuesto un elevado desembolso económico.

- **Financiación de otros talleres y cursos** en los que los socios muestren interés (lenguaje bimodal, Teacch, preparación de materiales adaptados, etc.)

- **Organización de jornadas familiares**

También es importante añadir que durante el año 2016 la Asociación Síndrome de Angelman se unió a la **ALIANZA DEL SÍNDROME DE ANGELMAN** (Angelman Syndrome Alliance), una asociación de pequeñas organizaciones de todo el mundo que están centradas en el apoyo a personas con el Síndrome de Angelman, sus seres queridos, cuidadores y médicos. Lo que se pretende con esta Alianza es combinar los recursos,

losconocimientos y la dedicación incansable de una manera más inteligente. En última instancia, se trata de impulsar el conocimiento científico sobre el síndrome de las investigaciones que puedan mejorar la calidad de vida de los afectados y avanzar sobre posibles terapias y tratamientos. Actuando juntos, como Alianza, se combinan los recursos financieros de las pequeñas organizaciones nacionales y esto permite **financiar investigaciones** que, de hacer de manera individual, no sería posible.

Publicaciones

Siempre fieles a nuestro objetivo de hacer visible y difundir el conocimiento del Síndrome de Angelman, en ASA estamos muy orgullosos de contar con dos publicaciones que hemos realizado con mucho cariño entre los socios:

- **Libro de Relatos "Vivir con un ángel"**

  En septiembre del año 2015 la Asociación editó un libro de relatos, escritos por 25 familias de la Asociación. Cada relato

explica la experiencia personal de cada familia. Con ésta iniciativa, además del propósito secundario de recaudar dinero tras su venta, como principal propósito queríamos dar una visión diferente del síndrome a las nuevas familias que se enfrentaban al diagnóstico de sus hijos, ya que la información que se recibe por parta del médico y profesionales siempre es muy negativa, queríamos dar la visión de las familias que ya han pasado por ello y conviven con un hijo con síndrome de angelman, era nuestra particular manera de dar un rayo de esperanza a las familias que se encuentran en ese duro momento. El libro se convirtió en todo un éxito.

- **Cuento "Soy Ángel"**

Dada la dificultad que encontró un padre de la asociación para explicar a su otro hijo pequeño el síndrome que padecía su hermano, decidió escribir un cuento infantil que ilustró un familiar de otro afectado. El objetivo del cuento es explicar a los hermanitos y resto de niños de una manera clara y visual las particularidades de los niños con Síndrome de Angelman con los que conviven diariamente (en casa o en la escuela). El cuento, además, tiene un importante objetivo de favorecer la integración.

El cuento Soy Ángel, salió a la venta en octubre de 2016, y en tan solo dos meses se consiguieron vender unos mil ejemplares.

Además, en el año 2018 se publicaron **tres guías monográficas**, que esperamos sean de ayuda tanto para las familias con diagnósticos recientes, como para los profesionales que se encuentren entre sus pacientes algún afectado por el Síndrome de Angelman.

La primera guía ha sido elaborada por alumnas de la Universidad Autónoma de Barcelona. Pretende servir de primer acercamiento al Síndrome, recogiendo de manera clara y sencilla los aspectos básicos del mismo: causas, etiología, síntomas, terapias recomendadas, etc.

Las otras dos guías han sido elaboradas por los profesionales del Hospital Aita Menni (Red Meni de Daño Cerebral, Hermanas Hospitalarias), y recogen dos de los temas recurrentes y que más preocupan a las familias de afectados: la logopedia (y problemas de alimentación asociados al Síndrome) y el abordaje de los problemas de conducta.

Las tres guías se elaboraron con la finalidad de repartirlas entre todos nuestros socios, entregándoles los ejemplares que necesiten para ellos, para colegios, médicos, terapeutas, etc…. Asimismo, las guías están disponibles en pdf en nuestra página web para su descarga gratuita.

Jornadas Familiares

Cada primer fin de semana de septiembre la Asociación organiza unas jornadas con el objetivo de reunir a familias de toda España para compartir un fin de semana juntos, ya que nos ayuda compartir experiencias con familias que viven la misma situación.

Este año estaba proyectado realizarlas en El Escorial (Madrid) el fin de semana del 4 al 6 de septiembre, pero a causa de la situación sanitaria que estamos sufriendo, nos vimos obligados a suspenderlas.

Colaboradores

La Asociación Síndrome de Angelman colabora con distintas organizaciones tanto estatales como internacionales entre las que se encuentran:

FEDER tiene como misión luchar por los derechos e intereses de los afectados con el fin de mejorar su esperanza y calidad de vida.

El Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias de Burgos (Creer), dependiente del Imserso, se configura como un centro avanzado en la promoción, desarrollo y difusión de conocimientos, experiencias innovadoras y métodos

de atención a personas con enfermedades raras, y de alta especialización en servicios de apoyo a familias y cuidadores y en servicios de prevención, promoción de la autonomía personal y participación social de las personas con dichas enfermedades.

Asa pertenece a EURORDIS, es una alianza no gubernamental de organizaciones de pacientes dirigida por pacientes que representa a más de 479 organizaciones de pacientes de enfermedades rara en más de 45 países.

Asa pertenece a la Angelman Syndrome Alliance desde finales de 2015.

ASA también mantiene contacto con las diferentes asociaciones y fundaciones a nivel mundial sobre el Síndrome de Angelman. Sería imposible enumerarlas todas, pero en la web de la asociación disponemos de una relación de ellas así como otras páginas de interés sobre el Síndrome de Angelman.

Durante el último periodo, gracias a la colaboración de los socios, ASA ha conseguido firmar diferentes convenios de colaboración con empresas privadas para ofrecer a nuestros socios ventajas económicas en la utilización de sus servicios.

- **Centro Adin**. Leganés-Madrid. 30% en tratamientos realizados en el centro y 15% en hidroterapia, tratamientos domiciliarios y actividades de crianza.
- **Asociación equitación como terapia (Madrid).** Tendrán una reducción de 20€ mensuales sobre la tarifa normal de nuestra actividad, con una duración de 3 meses.
- **Centro MITAI (centro de prevención, diagnóstico y rehabilitación integral del niño)** ofrecen 15% de descuento en los tratamientos y 5% en las sesiones de fisioterapia respiratoria y osteopatía.

- **Fisiolife Valencia:** 25% de descuento en logopedia y 20% en el resto de los tratamientos. Los socios de ASA, además, recibirán de manera gratuita la Tarjeta de Paciente Frecuente, que tiene un coste de 30 €.
- **MediCheck**, 10% de descuento vitalicio en todos los servicios.
- **Fun4Us:** al hacer un pedido en su página web, al insertar el *código ASA* se donará automáticamente un 3% del importe de la compra a ASA.
- **Naranjas San Rafael:** un 10% de descuento en las compras realizadas a través de su web.
- **Bj Adaptaciones:** Todos los socios de ASA tienen descuentos en formación en su plataforma.
- **La Fabrica de Palabras (Toledo):** Todos los socios de ASA tienen descuentos en formación en su plataforma.
- **Pecs-Spain:** Todos los socios de ASA tienen descuentos en formación en su plataforma y materiales de pecs spain.

Nuestra esperanza es extender estos convenios a todos los ámbitos que sea posible, de tal forma que nuestros socios puedan recurrir a terapias y servicios con más facilidad.