

MEMORIA 2019



FUNDACIÓN SÍNDROME 5P- C.V.

SEDE SOCIAL

C/ Calitxe, 6. San Vicente del Raspeig
03690 Alicante (España)
Teléfono: 965 67 22 02

presidenta@fundacion5p.org
administracion@fundacion5p.org

ÍNDICE

1. ¿QUÉ ES EL SÍNDROME 5P-?
2. LA FUNDACIÓN
3. ACTUACIÓN
4. VOLUNTARIADO
5. ACTIVIDADES DE LA FUNDACIÓN
6. ORGANISMOS COLABORADORES
7. OBJETIVOS PARA 2020



Nunca des por hecho
que no pueden

1. ¿ QUÉ ES EL SÍNDROME 5P-?

- El Síndrome 5p-, también denominado Síndrome Cri du Chat, es el término usado por los genetistas para describir la pérdida de una parte del brazo corto del cromosoma número cinco. Este Síndrome fue descubierto por el Doctor Lejeune, en el año 1963.
- La probabilidad de padecer este síndrome es de 1 de cada 50.000 nacimientos, sin embargo en España el número de afectados es desconocido, ya que todavía creemos que existen casos sin diagnosticar. Este síndrome se presenta con mayor frecuencia en las niñas que en los niños.
- Los motivos que causan esta pérdida, en un 80-85% de los casos, es fortuito, mientras que entorno al 15-20% restante, es debido a una translocación heredada, generalmente, en la madre.
- Los niños con Síndrome 5p- se caracterizan, al nacimiento, por su bajo peso y tener un llanto muy agudo, similar al maullar de un gato, siendo éstos datos los primeros que suelen llevar al diagnóstico.



Nunca des por hecho
que no pueden

CARACTERÍSTICAS



- Las características físicas son muy significativas desde el nacimiento, y aunque existe gran heterogeneidad fenotípica sólo cuatro características están presentes en casi todos los afectados del Síndrome 5p-:
 - **Llanto similar al maullido de un gato**
 - **Perímetro craneal reducido (microcefalia)**
 - **Crecimiento lento**
 - **Discapacidad Intelectual**
- En el 60% de los casos, sufren cardiopatía congénita.
- Son sujetos con discapacidad intelectual en todos los casos, pero existe gran variedad entre todos ellos. A pesar de su retraso intelectual, sienten gran curiosidad frente a todo lo nuevo, son sujetos con marcado sentido del humor, tímidos, cariñosos y afectivos, tienen rechazo a determinados objetos y ruidos y presentan conductas desafiantes.
- LA COMUNICACIÓN en las personas afectadas por el Síndrome 5p- se caracteriza principalmente por la gran diferencia que existe entre el lenguaje comprensivo y el lenguaje expresivo, siendo el primero, prácticamente, completo y el segundo mucho más retrasado provocando en los individuos, un alto nivel de frustración, derivando esto en comportamientos agresivos y de retraimiento que se ven minorados por la aplicación de sistemas alternativos de comunicación (lenguaje de signos, pictogramas, etc.).
- Será necesario un equipo multidisciplinar formado por neurólogo, fisioterapeuta, terapeuta ocupacional y psicólogo, en primera instancia, para aplicar desde el minuto cero una estimulación precoz. Estos profesionales deberán realizar trabajo coordinado con los del campo educativo y social para facilitar los procesos evolutivos y atender a aspectos como la calidad de vida del afectado y su familia.

2. LA FUNDACIÓN

La Fundación es una organización sin ánimo de lucro que destina la totalidad de su patrimonio en ayudar a familias con miembros afectados por esta patología o similares.

En 2019, se hace una reestructuración de los Patronos.

Presidenta:	Pilar Castaño Romero.
Vicepresidente:	Fulgencio Guardiola Garrido
Secretaria:	Isabel Castaño Romero
Vocal:	Joaquín Zalacain Casasnovas.



Nunca des por hecho
que no pueden

OBJETIVOS

- Sensibilizar y difundir a la población, las características y necesidades tanto de los afectados por el Síndrome 5p-, y otras discapacidades intelectuales, como de sus familiares.
- Apoyar y fomentar la investigación del Síndrome 5p- y otras discapacidades.
- Desarrollar un protocolo de acogida y atención psicosocial de las familias.
- Proteger y defender los derechos de las personas afectadas por el Síndrome 5p-, y otras discapacidades intelectuales.
- Orientar sobre las necesidades de los beneficiarios, así como evaluar sus dificultades y elaborar planes de intervención que potencien al máximo sus capacidades.
- Realizar acciones dirigidas a la protección e integración socio-laboral, en todos los aspectos, de quienes se encuentren afectados.
- Apostar por la realización de programas de rehabilitación integral.
- Favorecer y organizar la puesta en común de información desde una metodología multidisciplinar.
- Establecer y reforzar comunicaciones con colaboradores, instituciones y administraciones públicas, así como también entidades de naturaleza privada.

3. ACTUACIÓN

- Investigación
- Orientación y apoyo a las familias
- Centro de Terapias
- Terapia Asistida con Animales



INVESTIGACIÓN

- Continuamos con el Proyecto de Investigación dirigido por el Dr. Nevado, integrante del servicio INGEMM (Instituto de Genética Médica y Molecular) desarrollado con la colaboración del Hospital Universitario La Paz, de la Comunidad de Madrid.
- Este año se realizó una reunión donde se explicaron los resultados individualmente a las familias.



Diagnóstico molecular en Enfermedades Raras

Hospital Universitario La Paz Madrid

XI Congreso sobre el

Síndrome 5p- y enfermedades raras

Síndrome 5p-: Aproximación experimental a las correlaciones genotipo/fenotipo

10 de diciembre de 2019
Dr. Julián Nevado
jnevado@salud.madrid.org



 Instituto de Genética Médica y Molecular

 Hospital Universitario La Paz

 IdiPAZ

 Ciberer

ORIENTACIÓN Y APOYO A LAS FAMILIAS

Este servicio sirve para prestar apoyo y asesoramiento a las familias de personas que padecen Síndrome 5p- y otras discapacidades similares e informar sobre los recursos sociales y terapéuticos disponibles.

Se realiza una evaluación de los afectados y sus familiares, así como la elaboración de planes de intervención individualizados de manera presencial u on-line.

En este servicio se lleva una completa coordinación con otros servicios (colegios, hospitales, centros terapéuticos...) y se intenta dar respuesta a todas las problemáticas relacionadas con el Síndrome 5p-.

ATENCIÓN DIRECTA/INDIRECTA

Atención de nuestras profesionales	Correo Electrónico	Presencial	Teléfono
Atención a usuarios y familiares socios	266	66	56
Atención usuarios y familiares del Centro de Atención Terapéutica	6	303	168
Atención a otros profesionales	63	6	15
TOTAL	385	375	239

- Este servicio se lleva a cabo por un equipo multidisciplinar formado por:

- **Trabajadora Social:**

- Informar, orientar y asesorar a las familias y afectados sobre prestaciones, ayudas y recursos.
- Acogimiento y seguimiento de las familias afectadas.
- Realización de fichas sociales e informes sociales.
- Coordinación con otros servicios (colegios, asociaciones...).

- **Terapeuta Ocupacional:**

- Acogimiento y seguimiento de las familias afectadas.
- Informar, orientar y apoyar a las familias y afectados,
- Coordinación con otros servicios (colegios, asociaciones...)
- Programa de Autonomía en las actividades de la vida diaria.
- Integración sensorial.
- Orientación en productos de apoyo.
- Terapia Asistida con perros.
- Hidroterapia.

- **Psicóloga:**

- Evaluación y orientación psicológica a las familias afectadas.
- Apoyo psicológico.
- Terapia familias, de pareja e individual.
- Terapia Asistida con Perros.

FORMACIÓN Y JORNADAS PSICOSOCIALES

- Dentro del Servicio de Orientación y Apoyo a familias, también se llevan a cabo, de manera habitual, jornadas de formación y divulgación dirigidas principalmente a las familias beneficiarias y a los voluntarios que colaboran en la Fundación.
- Estas formaciones suelen ser de carácter presencial y/u online.



Nunca des por hecho
que no pueden



Aplicaciones de entrenamiento cognitivo para móviles y tablets

8 de abril a las 18:00

Calle Calitxe n°6
San Vicente del Raspeig
(Alicante)

Disponemos de servicio de guardería

Inscripciones: cat@fundacionsindrome5p.org



Mindfulness y otras tecnicas de defusion para las familias con hijos con discapacidad

Calle Calitxe n°6
San Vicente del Raspeig
(Alicante)

Disponemos de
servicio de guardería

Imparte: Elena María Marín

Inscripciones: cat@fundacionsindrome5p.org



Nunca des por hecho
que no pueden



La aceptación como alternativa a la evitación experiencial.

29 de Abril a las 18:00

Imparte: Elena María Marín



Calle Calitxe 6
San Vicente del Raspeig
(Alicante)

Inscripciones: cat@fundacionsindrome5p.org

CENTRO DE TERAPIAS



- Los servicios que se ofrecen en la Fundación son de Psicología (Reeducación pedagógica y del Lenguaje) y de Terapia Ocupacional.
- El servicio de Psicología tiene como finalidad mantener y/o mejorar el funcionamiento de alguna o algunas de las capacidades cognitivas superiores (razonamiento, memoria, atención, concentración, lenguaje y similares), de las capacidades funcionales, la conducta y/ o la afectividad.
- Por otro lado, el servicio de Terapia Ocupacional ofrece un conjunto de intervenciones dirigidas, en función de las necesidades de cada persona, a prevenir o reducir una limitación en la actividad o alteración de la función física, intelectual, sensorial o mental, así como a mantener o mejorar habilidades ya adquiridas, con la finalidad de conseguir el mayor grado posible de autonomía personal, adaptación a su entorno, mejora en la calidad de vida e integración en la vida comunitaria.
- Dentro del Servicio de Terapia Ocupacional, se realizan sesiones de Hidroterapia. Contamos con una piscina de agua salada, cubierta y climatizada (33°).
- En el año 2019 se han beneficiado 16 personas de este servicio.

PROGRAMA “APRENDIENDO CAPACIDADES”

Dentro de las actuaciones terapéuticas existe el Programa “APRENDIENDO CAPACIDADES” dirigido a fomentar la autonomía de nuestros usuarios y usuarias con diversidad funcional.



TERAPIAS CON ANIMALES



Nunca des por hecho
que no pueden

Intervenciones Asistidas con Animales

Nuestras profesionales han realizando sesiones conjuntas de Terapia Asistida con perros, con nuestra perrita de Terapia Lala, Lala es una hembra Golden Retriever de 7 años certificada por Consellería de Bienestar Social que pertenece a nuestra Fundación.



4. VOLUNTARIADO

- Tras el cierre de la Delegación de Madrid, la Fundación cuenta con un grupo reducido de voluntariado.
- Desde la Fundación, se realizan diferentes actividades donde se intenta involucrar a los voluntarios de una manera activa. Participan en las siguientes actividades:
 - Convivencias
 - Jornadas , congresos y charlas
 - Eventos benéficos
 - Acompañamiento a las terapias
 - Respiro Infantil
- Todos ellos de una manera u otra ayudan en los diferentes eventos y actividades organizadas por la Fundación. En algunas ocasiones realizan funciones de acompañamiento y supervisión de los pequeños, en otras, participan en acciones de divulgación y sensibilización del Síndrome 5p-, comparten destrezas y ocupaciones con los afectados para enriquecer sus experiencias, preparan materiales, ayudan en algún programa, actividad o evento, etc.



5. ACTIVIDADES DE LA FUNDACIÓN

- Son numerosos los actos en los que, Pilar Castaño, Presidenta de la Fundación Síndrome 5p-, acude durante el año en representación de la misma.
- Siempre, acompañada por un patrono, una profesional de la Fundación y/o un familiar de los afectados.
- Algunos de los actos a los que se ha acudido este año son:
 - Actos Benéficos de otras entidades.
 - Actos Benéficos propios.
 - Actos de sensibilización, concienciación, divulgación del Síndrome 5p- y otras patologías afines.
 - Encuentro de familias y Día Mundial del Síndrome 5p-.
 - Terapia con Delfines.
 - Etc.

ACTOS BENÉFICOS OTRAS ENTIDADES

- Acto del **Día de la Mujer** en el Colegio El Valle.
- **V CARRERA SOLIDARIA DE LA FACULTAD DE MEDICINA** de la Universidad Miguel Hernández de Elche, del Campus de San Juan, en Plaza de L'Ordana en Sant Joan d' Alacant.
- **Cena Solidaria de la Fundación Alinur**, en Torre de Reixes.
- **Cóctel Benéfico de Vectalia**, esta vez a favor de Alinur. Dicho Cóctel tuvo lugar en el Restaurante Maestral DeDie.



Cena Solidaria 2019

Alinur Fundación

VIERNES 12 DE JULIO | 21:00H

RESTAURANTE TORRE DE REIXES
Camino de Benimagrell, 47 (Alicante)

DONATIVO 60 €

CUENTA: ES02 3005 0045 6325 11264729

INSCRIPCIONES EN EL TELF: 623 18 23 33



**BIENVENIDA A LA
NAVIDAD**

Cóctel Solidario

MAESTRAL D'EDIE
TINCA

LUNES 2 · DICIEMBRE · 2019
20:00 H.

DONATIVO MÍNIMO DE 25 €

Las personas que no puedan asistir pero quieran colaborar pueden hacer sus aportaciones para la Fila Cero de la Bienvenida en la cuenta de la Fundación Alinur de Caja Rural Centro ES0230050045632511264729.

Confirmaciones por email en: bienvenida@alinurfundacion.es
o por teléfono 965 26 93 69

Alinur **vectalia**

ACTOS BENÉFICOS

- **Teatro Benéfico** del grupo de Teatro “Había una vez”, representando la “La Bella Durmiente” en Beneficio de nuestra Fundación.
- **XII CENA BENÉFICA DE LA FUNDACIÓN**, celebrada en el Restaurante Maestral.



ACTOS DE SENSIBILIZACIÓN,
CONCIENCIACIÓN Y
DIVULGACIÓN DEL SÍNDROME 5P-
Y OTRAS PATOLOGÍAS

- Acto público de **concienciación y divulgación de las Enfermedades Raras** organizado por la Asociación Lola Busca Nueva Imagen en la Plaza Séneca de Alicante.
- **Semana Mundial del Cerebro** en el Edificio Balmis del Campus de San Juan de la Universidad Miguel Hernández.
- **XI CONGRESO SOBRE EL SÍNDROME 5P- Y ENFERMEDADES DE RARAS** celebrado en el Salón de Actos del Instituto de Neurociencias de la Universidad Miguel Hernández de Elche, campus de San Juan (Alicante).





XI Congreso sobre el Síndrome 5p- y enfermedades raras

Anomalías genéticas y discapacidad intelectual

9 y 10 de Diciembre 2019

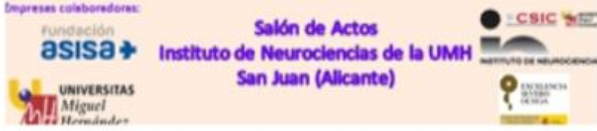
De 16 a 21 horas

- "El papel del Psicólogo. Mi experiencia en el Centro de Terapias" por Elena María Marín
- "A través de tu mirada, experiencia de una madre con el 5p" por M^a José González
- "Convivir con la enfermedad de Huntington como familiar y Terapeuta Ocupacional" por Mónica Bonete
- "Mi vida con una Enfermedad Rara" por Rebeca Cristina Peñaranda
- "Síndrome 5p-: Aproximación experimental a las correlaciones genotipo/fenotipo" por Julián Nevado
- "Crecer contigo, nuestra esperanza" por Fidela Mirón
- "El Síndrome de Momo y la Educación Asistida con Animales: una experiencia innovadora" por M^a del Carmen Ruiz

Inscripción en
administracion@fundacionsindrome5p.org
INSCRIPCIÓN GRATUITA - Envíanos tus datos: NOMBRE, APELLIDOS Y DNI

RECONOCIDO CON CRÉDITOS
 0,3 créditos por competencias transversales y profesionales a los estudiantes de títulos de Grado.

Empresas colaboradoras:



Salón de Actos
Instituto de Neurociencias de la UMH
San Juan (Alicante)

Nunca des por hecho que no pueden



Empresas colaboradoras:



Inscripción gratuita en:
administracion@fundacionsindrome5p.org

Para obtener los créditos debes inscribirte previamente



Fundación Síndrome 5p
Nunca des por hecho que no pueden

XI Congreso sobre el Síndrome 5p- y enfermedades raras

9 y 10 de diciembre de 2019

Anomalías genéticas y discapacidad intelectual

Salón de Actos

Instituto de Neurociencias de la UMH (San Juan de Alicante)

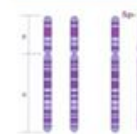
De 16:00 a 21:00h

Reconocido con créditos de libre configuración

Director: Salvador Martínez



Información general sobre el Síndrome 5p-



El síndrome 5p minus (5p-), también denominado "Cri du chat" (lloriqueo de gato) fue diagnosticado por primer a vez por el Dr. Lejeune en 1965. La terminología de "5p-" es usada por los genetistas para denotar la pérdida (deleción) de material genético del brazo corto del cromosoma 5.

La tasa de nacimiento de este síndrome es de 1 de cada 50.000 nacidos vivos, siendo aproximadamente, unos 500-700 casos los que hay en España y se presenta con mayor frecuencia en niñas que en niños.

Las causas que provocan esta deleción es de forma esporádica en un 80-85% de los casos, mientras que el 15-20% restante es heredado debido a una translocación en alguno de los padres (herencia de la madre).

Los niños con síndrome 5p- se caracterizan, al nacer, por su llanto persistente y tener el llanto muy agudo similar al llanto de un gato, siendo esos datos los primeros que suelen llevar al diagnóstico. El llanto agudo es causado por una laringoplastia de la laringe que puede detectarse a través de una laringoscopia.



NUNCA DES POR HECHO QUE NO PUEDEN

Programa del Congreso

9 de diciembre de 2019

16:00-16:30 Recogida de documentación y Apertura del Congreso
 Pilar Castaño, Presidenta de la Fundación Síndrome 5p.

16:30-17:30 "El papel del Psicólogo. Mi experiencia en el Centro de Terapias"
 Elena María Marín, psicóloga de nuestra Fundación, Psicóloga Sanitaria y Pedagoga terapéutica.

DESCANSO

18:00-19:30 "A través de tu mirada, experiencia de una madre con el 5p"
 M^a José González, mamá de nuestra Fundación.

19:30-20:30 "Convivir con la enfermedad de Huntington como familiar y Terapeuta Ocupacional"
 Mónica Bonete, Terapeuta Ocupacional, Vicepresidenta de ASIDA (Asociación Valenciana de Enfermedad de Huntington).

20:30-21:00 "Mi vida con una Enfermedad Rara"
 Rebeca Cristina Peñaranda, afectada de Charcot Marie Tooth, Usaria de COCBMP y Clínica Neurorrea.

10 de diciembre de 2019

16:00-17:30 "Síndrome 5p-: Aproximación experimental a las correlaciones genotipo/fenotipo"
 Julián Nevado, PhD, MBA, Responsable del Área de Genómica Estructural y Funcional y Área de Neurología Molecular, Responsable de Calidad en Instituto de Genética Médica y Molecular Hospital Universitario La Paz, Instituto de Investigación Sanitaria del Hospital Universitario La Paz, Universidad Autónoma de Madrid y Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras.

DESCANSO

18:00-19:30 "Crecer contigo, nuestra esperanza"
 Fidela Mirón, Vicepresidenta de la Federación de Enfermedades Raras (FERER) y Presidenta Asociación ADRE.

19:30-21:00 "El Síndrome de Momo y la Educación Asistida con Animales: una experiencia innovadora"
 M^a del Carmen Ruiz, Profesora de Biología-Geología, Máster en UJA.

ENCUENTRO DE FAMILIAS Y DÍA MUNDIAL DEL SÍNDROME 5P-

- En Mayo realizamos un **ENCUENTRO**, entre familias, profesionales y voluntarios de nuestra Fundación para realizar actividades de formación y ocio para padres y niños. Este encuentro tuvo lugar en el Centro Medioambiental Los Molinos, en Crevillente. Además durante estas jornadas se celebró el **Día Mundial del Síndrome 5p-**.



TERAPIA CON DELFINES

- 5 de nuestros niños y niñas participaron en la **Terapia con Delfines** gracias a la Fundación Mundomar.



6. ORGANISMOS COLABORADORES



7.OBJETIVOS PARA EL 2020



- Dar información sobre el Síndrome 5p- y proveer recursos disponibles a toda persona interesada, siempre que sea posible.
- Acoger a nuevas familias afectadas por este síndrome y otras patologías similares.
- Incrementar el número de colaboradores de la fundación a través de una campaña de sensibilización.
- Continuar realizando el seguimiento de cada familia y desarrollar intervenciones multidisciplinarias personalizadas.
- Fomentar la participación en el Grupo de Apoyo Mutuo(GAM) facilitando a los integrantes información sobre los diferentes temas de interés para mejorar la autonomía de sus familiares.
- Aumentar el número de voluntarios potenciando el Programa de voluntariado con una mayor atención y formación ofrecida.
- Seguir desarrollando programas que fomentan la inclusión y participación de las familias.