

FUNDACIÓN SÍNDROME 5P- C.V.

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



Nunca des por hecho que no pueden

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 2025



SÍNDROME 5P-

1. ¿ Qué es el Síndrome 5p-?

- El Síndrome 5p-: trastorno del neurodesarrollo de causa genética,
- Descrito, por primera vez, en 1963 por el profesor Lejeune.
- Características fenotípicas: llanto monocromático y de tono agudo
- Características comunes a muchos de ellos:
 - Llanto similar al maullido del gato.
 - Microcefalia.
 - Retraso en el desarrollo somático.
 - Capacidad cognitiva < 70 (no parece en todos los casos).

A pesar de esto, las personas afectadas por este síndrome, presentan una gran heterogeneidad fenotípica y gran variabilidad citogenética.

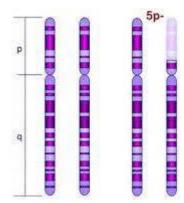


Epidemiología

- Causa: deleción del brazo corto del cromosoma 5.

El tamaño de la **deleción es variable** por lo que el tamaño de la pérdida de material también.

La gran variabilidad fenotípica del síndrome está relacionada, tanto con la cantidad de material genético perdido, como por la localización de la deleción.

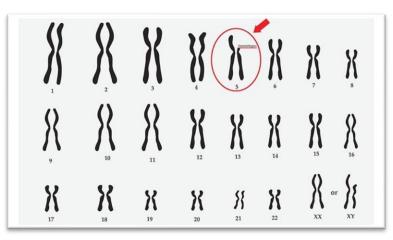


Enfermedad cromosómica rara.

- Incidencia: 1 de cada 15.000 y 1 de cada 50.000 nacimientos vivos.

Se calcula que es la **causa del 1%** de los casos de **discapacidad intelectual severa**, siendo el síndrome por deleción autosómico, más frecuente.

- Prevalencia > mujeres.



80% de los casos son de **novo**(mayoría de origen paterno), **10%** se deben a una **traslocación parental desequilibrada** y el otro **10%** a **anomalías raras.**

Manifestaciones Clínicas

Lejeune (1963), describió como **aspectos físicos comunes** pliegues epicánticos, microretrognatia, implantación baja de los pabellones y auriculares dermatoglifos anormales.

Otros autores han observado que existen otras características comunes, como:

Microcefalia, puente nasal prominente, cara redonda, pliegues epicánticos, hipertelorismo, comisuras hacia abajo, micrognatia, el llanto típico, hendidura palpebral oblicua hacia abajo, orejas de implantación baja, arco supraorbital prominente, surco nasolabial corto, labio inferior gordo, mordida abierta, pliegue palmar único, fisuras palpebrales suelen volverse horizontales, metacarpos y metatarsos cortos y, como consecuencia, las manos y los pies también, pelo se vuelve prematuramente gris.

- Manifestaciones orofaciales: retrognatismo mandibular, paladar elevado, pero rara vez con hendidura, y alteraciones dentales como, hipoplasia de esmalte, opacidades dentales, agenesias dentales y macrodoncia.
- -Escoliosis, hipotonía, displasia de caderas y pie plano o pie varo.
- -Anomalías en el cerebelo: microcefalia, hipoplasia o agenesia del cuerpo calloso, leucomalacia periventricular, anomalías de la mielinización de la sustancia blanca, atrofia cerebral y / o cerebelosa o hidrocefalia.
- Infecciones respiratorias e intestinales y dificultades de alimentación, succión débil y alterada, disfagia y reflujo gastroesofágico y nasal.
- Anomalías renales y cardiacas.
- Alteraciones sensoriales, visuales y auditivas.

Cabe destacar que, no todas las personas que padecen este síndrome tienen que manifestar todas estas patologías. Además, si no existen alteraciones médicas graves, ni malformaciones importantes, la esperanza de vida parece ser la del resto de la población.

Niñas y niños de la Fundación Síndrome 5p-









Actuaciones

2. La Fundación

- Presentación y patronato
- Equipo multidisciplinar
- Objetivos
- Instalaciones terapéuticas



Patronato

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 y/o otras patologías similares.

Desde la Fundación pretendemos ser la **organización de referencia del Síndrome 5p-** y cubrir todas las necesidades de los/as beneficiarios/as y de sus familias.

Trabajamos desde un **Modelo centrado en la familia**, el cual se basa en concebir a la familia como un sistema de apoyo social, reconocer la importancia del contexto familiar en el desarrollo del niño/a, creer que las familias pueden desarrollar sus fortalezas y aumentar sus sentimientos de capacidad e invitar a los miembros de la familia como participantes activos en cualquier proceso de intervención.

Actualmente contamos con 31 familias en nuestra Fundación, de las cuales 25 padecen el Síndrome 5p-.

<u>Miembros del patronato</u>:

Presidenta: Pilar Castaño Romero.

Vicepresidente: Fulgencio Guardiola Garrido

Secretaria: Isabel Castaño Romero



Equipo multidisciplinar



Ester Pérez:
Terapeuta Ocupacional y
responsable del
área administrativa



Noelia Galán: Pedagoga



Julián Patiño: Mantenimiento, ayuda a familias y coordinador de voluntariado

En Septiembre Leticia Moreno nuestra Trabajadora social dejó la fundación, incorporándose al cargo Celia Melgosa



Objetivos

Sensibilizar y difundir las características y necesidades de los afectados por el Síndrome 5p-, y otras patologías similares.

Apoyar y fomentar la investigación del Síndrome 5p-.

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 patologías similares.

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.

Instalaciones

Despacho administración y presidencia



Despacho de pedagogía



Sala de terapia ocupacional



Instalaciones

Sala polivalente



Piscina







Jardín terapéutico

Sala multisensorial







Actuaciones

3. Actuación

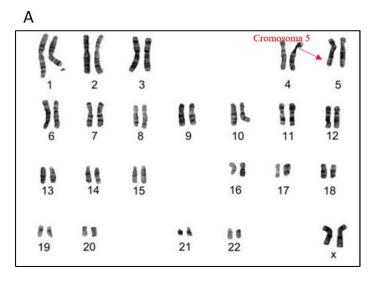
- Investigación
- Orientación y apoyo a las familias
- Servicios
- Programas
- Otras actuaciones

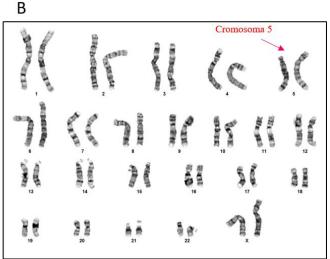


INVESTIGACIÓN

Durante todo el año se tiene continua comunicación con el **Dr. Nevado**, **encargado de los estudios de investigación** del Síndrome, los cuales se llevan a cabo en el Hospital Universitario La Paz, de la Comunidad de Madrid.

Este año se han incorporado **dos nuevas muestras** al estudio.





- A. Cariotipo femenino normal.
- B. Cariotipo femenino afectado con \$.5p-.

ORIENTACIÓN Y APOYO A LAS FAMILIAS

Servicio de Atención Terapéutica, donde nuestras profesionales, de una forma interdisciplinar, brindan una atención especializada a aquellas familias que lo necesiten, prestando apoyo y asesoramiento continuo.

Dentro de este servicio, se realizan **coordinaciones con otros servicios** relacionados con los usuarios/as beneficiarios (colegios, hospitales, centros terapéuticos, etc.) y se intenta dar respuesta a todas las dudas e incertidumbres relacionadas con el Síndrome 5p- con el fin de realizar una intervención lo más individualizada y adaptada a las necesidades de cada uno de ellos.



Atención directa/indirecta de las profesionales

Atención de nuestras profesionales	Correo Electrónico	Presencial/ Videollamadas	Teléfono
Atención a usuari@s y familiares soci@s	38	3	79
Atención usuari@s y familiares del Centro de Atención Terapéutico	5	346/12	258
Atención a otras familias	7	9	5
Atención a otros profesionales	9	5	8
TOTAL	59	363/12	350

SERVICIOS

CENTRO ACREDITADO POR LA VICEPRESIDENCIA Y CONSELLERÍA DE IGUALDAD Y POLÍTICAS INCLUSIVAS

Prestación vinculada a los servicios de prevención de la situación de dependencia y promoción de la autonomía personal

- Servicio de Atención Temprana:

Dirigida a la población infantil de 0 a 6 años.

Trabajamos bajo el enfoque del modelo centrado en la familia y entorno natural, que tienen por finalidad dar respuesta lo más pronto posible a las necesidades que presentan los niños y niñas que pueden presentar trastornos en su desarrollo.

- Servicio de estimulación y activación cognitiva:

El servicio está orientado a estimular la capacidad cognitiva, con la finalidad de retrasar y/o minorar el deterioro cognitivo y para mantener las habilidades psicosociales necesarias en las ABVD y toma de decisiones.

- Servicio de Terapia Ocupacional:

El servicio está orientado a potenciar, conservar o ralentizar la pérdida de las capacidades del usuario/a en la realización de ABVD, entrenamiento del autocuidado etc.

PROGRAMA DE APOYO, ACOMPAÑAMIENTO E INTERVENCIÓN TERAPÉUTICA

Finalidad:

- Cubrir las necesidades de los usuarios/as desde una intervención multidisciplinar centrándonos en ayudar a los usuarios/as a adquirir, mejorar o recuperar sus capacidades funcionales.
- Ayudar a las familias a realizar una correcta interacción con su hijo/a con diversidad funcional. Se realizan sesiones donde las familias son partícipes en la intervención, de esta forma, les dotamos de las herramientas necesarias para llevar a cabo el día a día con la persona afectada.





PROGRAMA DE APOYO MUTUO

CASA VOLTETA

Finalidad:

- Atender las necesidades de las familias pretendiéndose la mejora de sus actitudes y habilidades y la reducción de su carga y estrés emocional a través de la creación de espacios de relación, participación e integración grupal, así como el aprendizaje de técnicas y estrategias para afrontar las diferentes situaciones diarias derivadas del trato con las personas afectadas. Todo esto se desarrolla con el fin de mejorar la calidad de vida de las familias y por tanto, de los menores y jóvenes afectados.





Fundación 5P-



CASA VOLTETA

PROGRAMA "APRENDIENDO CAPACIDADES" (Servicio de Terapia Ocupacional)

Finalidad:

- Atender a una población entre los 0 y 18 años que presentan dificultades en las actividades de la vida diaria.
- Conseguir el mayor grado de autonomía posible y adaptación al entorno, para así, poder mejorar su calidad de vida e integración en la comunidad.







PROGRAMA DE INTERVENCIÓN TERAPÉUTICA SOEL

Finalidad:

- Conjunto de actuaciones terapéuticas en los ámbitos de pedagogía y Terapia Ocupacional, con la colaboración de la Trabajadora Social, la cual se encarga de valorar la situación familiar y ver que necesidades tiene cada una.









CO-FINANCIACIÓN PROGRAMAS Y CENTRO DE ATENCIÓN TERAPÉUTICA

Nuestros proyectos y servicios continúan siendo apoyados económicamente por diferentes administraciones públicas, entidades privadas y otras fundaciones como:

- Conselleria de Igualdad y Políticas Inclusivas
- Conselleria de Sanidad
- Diputación de Alicante
- Ayuntamiento de San Vicente del Raspeig
- Fundación Juan Perán Pikolinos
- Fundación Solidaridad Carrefour
- Fundación Mutua Madrileña
- **❖** Feder
- ❖ Banco Mediolanum
- Fundación Cadete
- Fundación Prójimo Próximo
- Fundación Asisa



Desde estas palabras queremos **agradecer su colaboración y confianza**. Así como también queremos aprovechar este apartado para agradecer a **COCEMFE ALICANTE** su ayuda y gestión en varias de las subvenciones recibidas.

También queremos agradecer la cofinanciación del Ministerio de Educación, Fundación CADETE y Prójimo Próximo.







CO-FINANCIACIÓN PROGRAMAS

























Otras actuaciones

- Atención a varias familias de fuera de nuestra comunidad e incluso de fuera de España. Estas atenciones se han hecho tanto de forma presencial como on-line.
- Incorporación de dos nuevas familias a la fundación y baja de una.
- "Red de centros y servicios especializados", proyecto impulsado por FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras) con el objetivo de generar un modelo socio sanitario que proporcione una atención integral a las personas con enfermedades raras o en búsqueda de diagnóstico a través de la promoción de los servicios profesionalizados de calidad del movimiento asociativo.
- "Grupo acción participativa" COCEMFE ALICANTE. Este año se ha creado este grupo de trabajo para llevar a cabo reivindicaciones relacionadas con diferentes problemáticas que afectan al área de la discapacidad y la Fundación S.5p-, concretamente nuestra TO y TS pertenecen y colaboran en él.
- Continuación de la adecuación de la CASA RESPIRO.
 - Arreglo piscina.
 - Arreglo y adecuación del baño para mayor privacidad.
 - Arreglo fosa séptica.
 - Techo porche.

Otras actuaciones















4. Voluntariado

Funciones realizadas en nuestra entidad:

- Acompañamiento y apoyo a usuarios/as y familiares en los diferentes programas y proyectos llevados a cabo.
- Ayudar al profesional en el proceso terapéutico de los usuarios/as.
- Contribuir en las tareas de difusión, sensibilidad y visibilidad del Síndrome y nuestra Fundación.

Gracias a todas aquellas personas que de una forma u otra colaboran con nosotros altruistamente, nos apoyan, colaboran y lo más importante, ofrecen a nuestros niños y niñas la oportunidad de poder participar en actividades de ocio.

¡GRACIAS de todo corazón!

CONTINUAMOS BUSCANDO VOLUNTARI@S, OS ANIMAMOS A CONOCER NUESTRA LABOR Y PARTICIPAR CON NOSOTROS.

¡UN MILLÓN DE GRACIAS!



❖ ENERO Y FEBRERO

Tamborrada de San Sebastián organizado por la Casa Vasca Alicantina y I Encuentro on-line Red de Centros 2024. Colaboración y celebración del **Día Mundial de las Enfermedades Raras**.







⋄MARZO

Entrevista en Radio Terreta para hablar del evento solidario, **NOCHES MÁGICAS**, del cual fuimos beneficiarios, también hablamos de nuestra fundación, nuestra labor, etc. En este mismo mes tuvo lugar dicho evento.







* ABRIL

III RUTA MOTERA Y ALMUERZO SOLIDARIO.









*MAYO

Dia Mundial del Síndrome 5p- y asistencia al teatro principal para apoyar a la Asociación ALINUR en su obra: Loca academia de periodistas.







* JUNIO Y JULIO

Asistencia Mitin PP, Terapia con Leones Marinos, Cena Benéfica a favor de la Fundación ALINUR recogida, donativo evento benéfico Noches mágicas y Convivencias y actividad del Árbol en Volteta Ganga con varias familias de la Fundación.





























❖ SEPTIEMBRE

Participación en el grupo de acción participativa de COCEMFE ALICANTE, Comida Benéfica a favor de APNEA y Cena Benéfica a favor de APAMM.







* OCTUBRE

Curso "Herramientas y estrategias para la gestión de las entidades", en COCEMFE ALICANTE, visita a nuestro centro de Fundación Prójimo Próximo y Cena Benéfica a favor de AODI.





⋄ NOVIEMBRE

XV Cena Benéfica de la Fundación, Bolso Solidario Alinur y Cena Benéfica Asociación Lola Busca Nueva Imagen.









DICIEMBRE

Cena Benéfica de Vectalia Bienvenida a la Navidad, Encuentro navideño COCEMFE, recogida ayuda ICALI (Ilustre Colegio Provincial de la Abogacía de Alicante) y Encuentro navideño familias Fundación.



Encuentro navideño 2024 con las entidades federadas de COCEMFE Alicante

2 diciembre, 2024



La Navidad està a la vuelta de la esquina y como cada año hemos querido aprovechar esta fecha tan mágica para reencontrarnos, compartir espacio con la Familia COCEMFE y celebrar el trabajo increíble que hemos realizado este año y lo bueno que está por venir.

Casi 80 personas entre personal técnico y representantes de nuestras asociaciones han acudido a nuestro ya tradicional A Encuentro navideño A con el que seguimos nutriendo de recursos personales y profesionales con contenido útil para el desarrollo de nuestra actividad.

La jornada ha comenzado a las 10:00h con una actividad formativa centrada en el nuevo baremo de valoración

















6. Organismos colaboradores



7.OBJETIVOS PARA EL 2025

- Continuar proporcionando información sobre el Síndrome 5p- y proveer recursos disponibles a toda persona interesada, siempre que sea posible.
- Seguir acogiendo a nuevas familias afectadas por el síndrome u otras patologías similares.
- Continuar con la habilitación de la casa respiro.
- Ofrecer un espacio de respiro familiar y poder dar el mayor soporte posible a nuestras familias.
- Incrementar el número de colaboradores de la fundación a través de campañas de sensibilización e información.
- Continuar realizando el seguimiento de cada familia y desarrollar intervenciones multidisciplinares 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 calidad de vida de sus familiares.
- Seguir desarrollando nuestros programas y continuar fomentando la inclusión y participación de nuestros usuarios/as y sus familias.
- Aumentar el número de voluntarios/as potenciando el Programa de voluntariado con una mayor atención y formación ofrecida.
- Realizar un mayor número de **actos benéficos** para continuar recaudando fondos para los diferentes intereses de la Fundación.



Nunca des por hecho que no pueden