ASOCIACIÓN SÍNDROME 22q Andalucía

ESTIMADOS AMIGO Y AMIGA:

Personalmente, es un verdadero reto el encontrarme al frente de nuestra Asociación síndrome 22 q Andalucía. Mi deseo es ayudar a convertir esta idea en una herramienta de utilidad y apoyo para todos, sirviendo para mejorar nuestra comunicación, nuestra formación y que, en definitiva, convierta nuestra asociación en una verdadera comunidad donde todos sus participantes se sientan bien recibidos, ayudados y arropados.

Con el apoyo e ilusión de todos, continuaremos luchando en la consecución de nuestro principal objetivo: que nuestros hijos, familiares y amigos se sientan representados y respaldados por una entidad que vela por todos y cada uno de sus intereses.

Cada día, damos un paso más en la consolidación de nuestros objetivos comunes y, todo ello, está siendo posible gracias al trabajo y el esfuerzo continuo de todos nuestros asociados y de personas e instituciones que se ofrecen, de forma desinteresada, con los medios de los que cada cual dispone, para que en nuestro andar diario nos sea más fácil defender los derechos legítimos de nuestros afectados.

Confiamos en seguir aumentando la notoriedad y la importancia que corresponde al colectivo afectado por el Síndrome 22q11 en la sociedad actual.

Por ello, te agradecemos la participación y difusión de la existencia de la Asociación Síndrome 22q Andalucía, entidad que está abierta para tí, en cualquier momento que lo necesites.

Agradezco enormemente la valentía y el coraje que en su día tuvo nuestro Presidente de Honor, Pablo Jesús Escolano Jimena, al organizar y crear esta asociación. Sin él, todos los avances conseguidos para nuestro colectivo en el día de hoy, seguirían siendo un sueño y no una realidad.

También agradezco el esfuerzo diario de toda la Junta Directiva. Somos un equipo lleno de ilusión, ganas, fuerza y coraje, que ve, en cada caso que nos llega, una oportunidad más de colaborar y ayudar y una razón más, de lucha y defensa de los intereses de nuestros afectados.

Y sobre todo, agradezco la colaboración y participación de todos nuestros socios quienes, con sus experiencias, ideas, aportaciones.... Nos ayudan a conseguir avanzar en este proyecto común cuyos logros redundan en beneficio de todos los asociados.

ROSARIO COCA
PRESIDENTA ASOCIACIÓN SÍNDROME 22qANDALUCIA

¿QUIÉNES SOMOS?

Principalmente somos **afectados, padres y familiares de afectados** por el síndrome. Pero también hay amigos, profesionales de la educación y la sanidad, y personas anónimas que sin tener a ningún familiar afectado nos dan su apoyo asociándose.

La unión hace la fuerza, y cuantos más asociados seamos, **más cosas podremos hacer** por ayudar a las personas afectadas por el síndrome 22q

EL SÍNDROME 22Q

El síndrome de deleción 22q11.2 es la patología más frecuente en humanos debida a una deleción o duplicación cromosómica. De hecho, se estima que tiene una incidencia de 1 de cada 2000-4000 nacimientos.

Para el síndrome 22q se han descrito más de 180 signos y síntomas clínicos. Probablemente no haya ninguna persona con 22q en quién se den los 180 signos y síntomas, pero no es menos cierto que no hay persona con el síndrome 22q que sólo manifieste uno o dos de estos signos o síntomas.

Por lo tanto, sus **manifestaciones** clínicas resultan extremadamente **variables** y con frecuencia conllevan **malentendidos clínicos,** retrasos en el diagnóstico, exceso de morbilidad y mortalidad precoz, con la consecuente frustración de las personas afectadas y sus cuidadores.

Esta variabilidad clínica ha conducido a que el síndrome reciba **distintos nombres** a lo largo de la historia; Síndrome de DiGeorge, Síndrome de Shprintzen, VELOCARDIOFACIAL o VCFS, aunque la causa de todos ellos es la pérdida o deleción de la región cromosómica 22q11.2 y por tanto, se trate del **mismo** síndrome.

Es por esta razón que es importante que se conozca el amplio abanico de anormalidades que pueden darse en este síndrome, para que puedan ser consultadas con el médico. Por este motivo existe la necesidad de disponer de una mayor **concienciación** y de una mejor **comprensión y coordinación asistencial** con respecto al síndrome 22q.

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

Cardiopatías congénitas
Dificultades en alimentación (bajo peso)
Trastorno del sistema inmunitario
Alteraciones en el paladar
Hipocalcemia (regulación del calcio)
Defecto de refracción
Retraso psicomotor
Dificultades auditivas
Problemas psicológicos
Retraso en la adquisición del lenguaje

MANIFESTACIONES DEL COMPORTAMIENTO

Déficit de atención
Déficit en funciones ejecutivas
Déficit cognitivos
Déficit social y afectivo
Trastornos obsesivos compulsivos
Trastornos de ansiedad

OBJETIVOS DE LA ASOCIACIÓN

Impulsar en la comunidad andaluza los tratamientos adecuados a las personas afectadas por el síndrome llamado delección 22q11, velo-cardio-facial (vcfs) , duplicación 22q11, digeorge, shprintzen u opitz .

Colaborar con las distintas administraciones responsables para la implantación en el ámbito de la comunidad andaluza de un sistema eficaz de tratamiento de las consecuencias clínicas de las personas y familiares afectadas por este síndrome, y en especial de las relativas al lenguaje, la comunicación, los aspectos cognitivos y el desarrollo emocional y social de la persona afectada.

Fomentar y difundir en el ámbito sanitario el concepto y la necesidad de la actuación multidisciplinar y el trabajo en equipo, que permita un conocimiento globalizado de las dificultades del niño afectado por este síndrome, y que sirva para organizar, programar y ejecutar una acción habilitadora fundamentada en las necesidades reales del afectado.

Proporcionar información, consejo y apoyo a las familias afectadas por el síndrome y establecer entre ellas un intercambio de información y experiencia que las ayude a superar la sensación de soledad y angustia de los primeros momentos tras el diagnóstico.

Estimular la investigación médica básica y clínica en el área de los síndromes genéticos.

Conseguir la colaboración y entendimiento entre las organizaciones y colectivos implicados en la lucha contra las afecciones genéticas.

Promocionar una atención integral e interdisciplinar a las personas afectadas por el síndrome 22q.

Sensibilizar a la sociedad y dar a conocer el síndrome 22q.

EL 22Q EN EL ÁMBITO SANITARIO

Dado que el síndrome 22q11 afecta a diferentes órganos y sistemas, es recomendable que la atención sea llevada a cabo por un **equipo multidisciplinar.**

Uno de los problemas fundamentales con los que se encuentran las personas afectadas por este síndrome es el **desconocimiento por parte de los profesionales médicos** de la existencia del mismo, así como de las manifestaciones clínicas y educativas que puedan activar la alerta para pensar que todo lo que le ocurre al niño es producido como consecuencia del síndrome.

ESPECIALIDADES MÉDICAS IMPLICADAS EN EL 22Q

Cardiología, Inmunología Foniatría, Otorrinolaringología (ORL), Cirugía maxilofacial (CMF),Endocrinología,Genética clínica,Neurología,Ortopedia,Nefrología,Oftalmología,Psicología,Logopedia,Terapia ocupacional, equipos de educación, Psiquiatria.

EL 22Q EN EL ÁMBITO EDUCATIVO

Las personas afectadas por el Síndrome 22q.11 presentán alteraciones en las funciones ejecutivas y del lenguaje. Un seguimiento educativo dirigido puede ayudar a prevenir, mejorar y corregir muchos de los problemas que están asociados y conseguir que estos niños se sientan más integrados, rindan más y sean más felices. La intervención educativa es importante porque puede prevenir la baja autoestima, el bajo rendimiento académico, el sentimiento de frustración, la inadaptación social, la depresión, los trastornos obsesivos y los trastornos de ansiedad. De ahí la importancia de que las familias colaboren con los colegios y estos niños reciban apoyo de los profesores de audición y lenguaje, de Pedagogía Terapéutica y de los orientadores.

REQUIEREN: instrucciones especificas, explicaciones concretas, plantificación de las actividades, recibir instrucciones, aprendizaje sensorial.

LES DIFICULTA: las explicaciones Abstractas, las interpretaciones de la comunicación sutil no verbal y realizar tareas simultaneamente.

VISIÓN

Nuestro mayor reto es atender las necesidades de nuestros afectados y sus familias. Que llegue el día en que los afectados por este Síndrome no tengan que convencer a médicos, educadores y sociedad en general de que el síndrome existe y que las manifestaciones clínicas que padecen no son inventadas.

Pretendemos que llegue el momento en que al llegar a la consulta médica o a las reuniones con el profesor, los padres no tengan que explicar en qué consiste el síndrome y que se les ofrezcan soluciones precisas para sus niños. Que unos y otros den la importancia que merece una enfermedad diagnosticada. Demandamos que los educadores adapten curriculum a las necesidades de estos niños antes de llegar a situaciones de ansiedad, estrés, depresión y esquizofrenia (todas ellas manifestaciones de este síndrome).

NUESTRA EXPERIENCIA

Nos encontramos con afectados que pasan por el hospital de **3 a 4 veces semanales.** Citas, revisiones, pruebas médicas que hacen deambular de una consulta a otra a afectados y familiares. **Niños que faltan a sus colegios y padres que se ausentan del trabajo** para poder acompañarlos, por un lado, y por otro, para llevar información relevante para la salud de ellos de un especialista a otro e intentando coordinar opiniones entre todos. Todo esto sería más llevadero con una unidad multiprofesional.

Otro problema frecuente es la **falta de diagnóstico.** Nos llaman padres y hermanos de personas con edades superiores a los 40 años con características muy semejantes a las nuestras pero que ni tienen diagnóstico, ni tienen reconocida discapacidad, y que, por tanto, **no tienen reconocidos los derechos** que les son legítimos.

Por todo ello creemos que es muy importante dar **visibilidad** al Síndrome. La asociación es una comunidad en la que consultar y mostrar dudas, opiniones, consejos, vivencias, sentirse respaldados y por qué no, también **compartir alegrías.** La asociación es en definitiva un lugar lleno de **posibilidades.**

El **futuro** de las personas con el Síndrome 22q depende de nuestro **presente.** Y por el presente que estamos viviendo, vemos un futuro lleno de oportunidades. Creemos en la sanidad y en las personas responsables de ella. Creemos en los **equipos docentes** y en lo receptivos que se están mostrando al recibirnos en los centros educativos para informar de la adecuada forma de trabajar con nuestros niños y niñas, y así facilitar y mejorar su aprendizaje. También confíamos en nuestra **sociedad,** no hay más que ver la respuesta solidaria que nos muestra en nuestro andar diario.

CÓMO COLABORAR

HAZTE SOCIO

Tanto si eres familiar o amigo de un niño o adulto afectado por el síndrome, como si quieres apoyarnos activa y periódicamente, te invitamos a que te unas a nuestra asociación. Puedes hacerte socio de la Asociación 22q Andalucía mediante el pago de una **cuota anual de 30 euros.**

Completando el siguiente formulario que aparece en nuestra página web:
www.22qandalucia.es/colabora

DONATIVOS

Puedes realizar una aportación económica a la cuenta bancaria de la asociación 22q Andalucia.

BANKIA ES55 2038 3536 16 6000098310

DIFUSIÓN

Ayuda a **dar a conocer** uno de los síndromes más comunes a la vez que menos conocidos, y a que cada vez las familias tengan un diagnóstico más temprano. Síguenos en redes sociales, **comparte información** entre tus allegados, asiste a nuestros eventos, en definitiva, haz que nos conozcan.

ARTÍCULOS PARA RECAUDACIÓN DE FONDOS

Comprando productos de la Asociación 22q Andalucía colaboras al mismo tiempo de dos formas, la primera ayudando económicamente, y la segunda dando a conocer el síndrome. Ayúdanos para que entre todos podamos seguir defendiendo tus intereses y coordinando el apoyo a otras familias e instituciones a través de la divulgación y la sensibilización.

22q Andalucía

Teléfono: 655 90 41 29

Correo: info@22qandalucia.es

Correo postal: C/Agustín Lara 36, 18008, Granada

www.22qandalucia.es