

www.wolfhirschhorn.com



ASOCIACIÓN ESPAÑOLA
DEL SÍNDROME DE
WOLF-HIRSCHHORN



Asociación Española del Síndrome de Wolf-Hirschhorn

C.I.F. G86044922

Dirección: Calle Caliza 24, 2ªA – 28032 (Madrid)

Correo-e: secretaria@wolfhirschhorn.com

Teléfono: 636 869 361

PRESENTACIÓN DE LA ASOCIACIÓN

Somos una asociación sin ánimo de lucro, de ámbito estatal, formada por familiares de personas con el síndrome de Wolf-Hirschhorn (SWH). Actualmente la forman 65 familias de niños afectados de diferentes [Comunidades Autónomas](#) y más de 480 socios colaboradores.

¿Qué es el SWH?

El SWH es una cromosomopatía que se produce como resultado de una deleción en la región distal del brazo corto del cromosoma 4 (4p16.3), que incluye los genes WHSCR1 y WHSCR2.



La pérdida de material genético tiene como consecuencia una serie de manifestaciones clínicas, algunas de ellas casi constantes y otras que forman parte de un espectro, variable entre los diferentes individuos. El número de casos descritos hasta la fecha es escaso, y las series más amplias publicadas son inferiores a 90 pacientes. Se estima una incidencia de 1/50.000-1/20.000 nacimientos, con predominio por el sexo femenino

Existen unas [manifestaciones clínicas](#) que se consideran básicas para sospechar un SWH como retraso mental, microcefalia, ojos protuberantes o retraso del crecimiento. Existen otras afecciones médicas propias del síndrome; las más características son las alteraciones sensoriales, cardiológicas, genitourinarias.

Estas manifestaciones, junto con la mayor incidencia de procesos infecciosos, empeoran su ya menguada calidad de vida. Todo esto hace que nuestros niños sean unos niños muy especiales que demandan cuidados y una gran dependencia.

¿Cuál es el objetivo de nuestra asociación?

La asociación nace el 1 de mayo de 2010 impulsada por un grupo de familias con hijos afectados por esta enfermedad poco frecuente, con el objetivo de compartir experiencias y fomentar la divulgación y conocimiento del síndrome.

Tras 13 años desde su creación la AESWH ha conseguido ser un punto de referencia en el estudio e investigación del SWH para apoyar, ayudar, asesorar y orientar a padres, madres y familiares de personas afectadas por este síndrome.

En estos años se han realizado numerosas actividades de difusión y visibilización del SWH, gracias a las cuales la familia SWH ha ido creciendo hasta convertirse en lo que es hoy. Así mismo, hemos ido sumando colaboraciones importantes a nivel médico y de investigación, sin olvidar el considerable apoyo social que hemos recibido en estos años de personas que desinteresadamente se han sumado a nuestra asociación y han colaborado con ella de distintas maneras.

La AESWH está inscrita en el Registro nacional de asociaciones con el número 595721 desde julio de 2010. Así mismo, somos socios de pleno derecho de FEDER desde julio de 2011 y de La Federación Española de Epilepsia (FEDE) desde 2022.



Los **OBJETIVOS Y FINES** de la AESWH son:

MEJORAR la calidad de vida de las personas con SWH.

APOYAR a sus familias y entorno, compartiendo experiencias, conocimientos y recursos.

PROMOVER el conocimiento de este síndrome y las implicaciones que conlleva a los afectados a nivel médico y terapéutico.

FOMENTAR la investigación y el estudio del origen, desarrollo y evolución del SWH.

VISIBILIZAR el SWH y sensibilizar a nivel social e institucional sobre el síndrome.

COLABORAR en el trabajo en red con las distintas asociaciones y colectivos del SWH que existen a nivel mundial.

ESTRUCTURA ASOCIATIVA

Asociados/as: Podrán pertenecer a la asociación aquellas personas con capacidad de obrar que tengan interés en el desarrollo de los fines de la asociación. Existen las siguientes modalidades de socios/as:



- Socios **Fundadores:** los que participan en el acto de constitución de la asociación.
- Socios **Numerarios:** los que ingresen después de la constitución de la asociación y que sean progenitores o tutores de afectados.
- Socios **de Honor:** los que, por su prestigio o por haber contribuido de modo relevante a la dignificación y desarrollo de la asociación, se hagan acreedores de tal distinción. El nombramiento de los socios de honor corresponde a la Junta Directiva. Socios de Honor de la AESWH: D. Jack Ferguson, el ciclista Bonaventura Claramunt Boladeras, el Dr. D. César Cobaleda Hernández, la Dra. D^a Raquel Blanco Lago y el Dr. D. Julián Nevado Blanco

- Socios **Colaboradores:** serán aquellos que ingresen en la asociación con posterioridad a su constitución, y que no sean afectados ni progenitores o tutores de persona afectada



Comité Científico: El Comité científico de la AESWH tiene como misión asesorar a la Junta Directiva en cuantos asuntos le sean solicitados, así como la valoración de las líneas y proyectos de investigación que la asociación pretenda iniciar y aquellos que le sean propuestos por otras entidades al igual que orientar a la Junta Directiva sobre líneas de estudio e investigación a seguir.

En la AESWH promovemos la continua investigación del SWH como uno de los pilares fundamentales de nuestra actividad

ACTIVIDADES DE LA AESWH

Desde sus inicios la asociación viene desarrollando anualmente las siguientes [actividades](#) y proyectos que a continuación pasaremos a describir más en detalle:

Jornadas familiares: Actividades de apoyo y respiro familiar.

Investigación: Fomento de la investigación.

Fondo de Ayudas para terapias especializadas y productos ortopédicos.

Visibilización: Jornadas y eventos solidarios de visibilización y sensibilización.

Trabajo en Red: Somos entidad miembro de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y de la Federación Española de Epilepsia (FEDE)

1. JORNADAS FAMILIARES:

A lo largo del año se proponen salidas y actividades de carácter lúdico en el que las familias, que están dispersas por toda España, puedan pasar algún tiempo juntas y disfrutar de unos días de descanso. Cada año, las familias se reúnen en el puente de mayo o de octubre para:

- ✓ Aprender en **Talleres** monográficos que ayuden a las familias a mejorar la atención de sus pequeños, contando con especialistas que formen en temas como primeros auxilios para atender crisis epilépticas, hidroterapia, sexualidad y discapacidad, alimentación en el SWH.
- ✓ Compartir avances en **Estudios Médicos sobre el SWH**, para conocer el estado de las investigaciones que se están llevando a cabo y los proyectos futuros por parte de los investigadores.
- ✓ **Convivencia** entre las familias para compartir experiencias y sensaciones. Porque no hay nada mejor que compartir ratitos con aquellos que hablan tu mismo idioma.
- ✓ Llevar a cabo la **Asamblea** de socios. En ella se presentan las cuentas, la memoria de actividades, y se proponen nuevos planes para el año siguiente.

En las siguientes imágenes puedes conocer nuestras tres últimas Jornadas familiares:



[Jornadas familiares – octubre 2021](#)



[Jornadas familiares – mayo 2022](#)



[Jornadas familiares – mayo 2023](#)



[Vídeo](#) realizado por Jone Abad, hidroterapeuta de uno de los niños, que participó en las VI jornadas 2017 y nos dedicó una entrada en su [blog](#).



[CONVIVENCIA Congreso SWH](#)
Video de jornada de convivencia durante el Congreso Internacional SWH

2. INVESTIGACIÓN

Fomento de la Investigación SWH

Uno de los objetivos de la AESWH desde su formación ha sido promover la investigación y el conocimiento del SWH. Por ello, es una de nuestras prioridades conocer más y mejor el SWH y tratar de mejorar la calidad de vida de los afectados y sus familias.

El **Comité científico** de la Asociación Española del Síndrome de Wolf-Hirschhorn (AESWH)

Creado en 2019, tiene como misión asesorar a la Junta Directiva en cuantos asuntos le sean solicitados, así como la valoración de las líneas y proyectos de investigación que la asociación pretenda iniciar y aquellos que le sean propuestos por otras entidades al igual que orientar a la Junta Directiva sobre líneas de estudio e investigación a seguir.

La AESWH colabora en cuatro **investigaciones** relacionadas con el SWH:

- **PROYECTO con el INGEMM:** "Evaluación genómica del SWH, microarrays personalizados de SNPs y estudio de genes candidatos",

Convenio de colaboración para el estudio genético del SWH: Instituto de Investigación del Hospital Universitario La Paz (IdiPaz), a través del Instituto de Genética Médica y Molecular (INGEMM), Madrid.

- **PROYECTO del INSTITUTO DE SALUD CARLOS III** "Evaluación Genómica en el Síndrome de Wolf-Hirschhorn; microarrays personalizados de SNPs y genes candidatos: Aproximación a las alteraciones dentales y a una epilepsia compleja"

Convenio de colaboración con la FUNDACIÓN PARA LA INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA DEL HOSPITAL UNIVERSITARIO LA PAZ (FIBHULP) - AESWH para el desarrollo del proyecto científico titulado: "Evaluación genómica en el Síndrome de Wolf-Hirschhorn [síndrome 4p-]: microarrays personalizados de SNPs y estudio de genes candidatos".

- **PROYECTO de la UNIVERSIDAD DE SANTIAGO DE COMPOSTELA** dirigido a avanzar en la investigación de los problemas odontológicos y otros relacionados en pacientes con SWH.

Convenio con la Universidad de Santiago de Compostela-AESWH: "Problemas odontológicos y relacionados con pacientes con SWH"-.

- **PROYECTO con la UNIVERSIDAD DE DEUSTO.** "Estudio de apoyo a las familias desde el ámbito psicosocial"

Convenio de colaboración con la Universidad de Deusto (Facultad de Psicología y Educación). el desarrollo de un estudio de apoyo a las familias desde el ámbito psicosocial

- En Junio 2021 comenzamos el **estudio del perfil cognitivo de los pacientes SWH**, dirigido por la Dra. Dña. Cristina Bel Fenellos, (Profesora del Dpto. de Investigación y Psicología en Educación de la Facultad de Educación de la UCM), responsable del proyecto, acompañada por Dr. D. Julián Nevado Blanco, responsable de Genómica Estructural y Funcional en el Instituto de Genética Médica y Molecular del Hospital Universitario La Paz (INGEMM).

En nuestra web se pueden consultar los [artículos y estudios](#) publicados sobre el SWH

Guía del SWH / Artículos de Interés

3. FONDO DE AYUDAS PARA TERAPIAS Y TRATAMIENTOS ESPECIALIZADOS



La necesidad de recibir tratamientos y terapias especializadas de los afectados por el SWH requiere de su atención continuada en el tiempo para facilitar su estimulación y desarrollo de capacidades mínimas psicomotoras que mejoren su **autonomía** y su **calidad de vida**, tanto para los propios afectados como para las familias cuidadoras debido a su gran dependencia, por lo que la búsqueda de recursos y oportunidades de ayuda para estos tratamientos es continua por parte de la Asociación.

Una de las características de nuestra asociación es la dispersión geográfica en la que se encuentran las familias,

que dificulta en no pocas ocasiones poner en marcha **proyectos de carácter psicosocial que beneficien al conjunto de los afectados con SWH y familiares**. La creación de un fondo económico para terapias permite superar esa dispersión, otorgando en igualdad de condiciones a todas las familias que quieran participar, una ayuda inestimable que sin duda redonda en la calidad de vida y bienestar de los afectados y afectadas por el SWH. Terapias y aparatos ortopédicos son elementos cotidianos e imprescindibles para ellos/as y generan un importante desembolso económico en las familias.

Tratamientos que abordan dificultades, retrasos y limitaciones en el desarrollo madurativo del niño y su grado de discapacidad. Tratamientos especializados de logopedia y fisioterapia, así como otras terapias complementarias como hidroterapia, musicoterapia, hipoterapia y terapia con perros, que favorecen su estimulación y desarrollo.

Igualmente, las personas con SWH presentan retraso psicomotor, hipotonía, dificultades en el lenguaje, epilepsia y afectación neurosensorial, entre otras manifestaciones. Por lo que habitualmente requieren de apoyos técnicos, así como servicios de rehabilitación complementarios en atención a su **diversidad funcional**, ayudas al desplazamiento y/o materiales que quedan fuera del sistema sanitario.



Compartimos Buenas Prácticas en el Fondo de Ayudas:



[Fundación Inocente Inocente](#) La AESWH ha sido beneficiaria de la **Convocatoria Anual de Ayudas para Proyectos en Infancia 2017** destinada a **mejorar la calidad de vida de los menores con enfermedades poco frecuentes** por la que la AESWH puso en marcha, en junio de 2017, el proyecto **"Atendiendo las necesidades del SWH"** creando un [programa de ayudas económicas](#) para los niños y las niñas de la asociación demostrando poseer una estructura de gestión adecuada que garantiza el cumplimiento y la viabilidad de los objetivos del proyecto y capacidad operativa para su coordinación, tramitación y justificación.

- [Fundación Mutua Madrileña y la Federación Española de Enfermedades Raras \(FEDER\) 'Programa IMPULSO](#), en sus tres [Convocatorias de Ayudas](#) a Menores Fundación Mutua Madrileña desde 2019. Gracias a este programa las familias de la AESWH han accedido a [terapias especializadas y productos de apoyo](#). La participación de las familias y la ayuda conseguida ha sido valorada de forma muy positiva, sobre todo por lo importante de asegurar la continuidad de la asistencia a terapias de los menores con SWH y estas convocatorias ayudan a cubrir parte de los gastos que suponen estas terapias tan necesarias para dotarles de mayor autonomía y el apoyo a las familias en sus cuidados y en la economía familiar en estos tratamientos que no cubre la Seguridad Social
- [Cinfa "Contigo 50 y más"](#) en 2019, para el proyecto "Apoyo a terapias y tratamientos del SWH" valorando las familias la gestión y el seguimiento durante la ejecución de la ayuda otorgada Y en 2022 logramos de nuevo la ayuda para terapias de [Cinfa "La Voz del Paciente"](#)
- **Y Difundimos estudios** realizados sobre [ABORDAJES TERAPÉUTICOS DEL SWH](#)



4. VISIBILIZACIÓN:

La realización de eventos solidarios tiene dos objetivos:

- La **visibilización** de la enfermedad
- La búsqueda de **financiación** para nuestros proyectos



Entre las muchas campañas de **visibilización**, las más destacable es la [Exposición Fotográfica Itinerante Conociendo el SWH](#). En nuestra web se puede ver información sobre la misma.

Así mismo, con fines de visibilidad y sensibilización, son muchos los deportistas que han incorporado a sus equipaciones deportivas nuestro nombre, estando así el Síndrome de Wolf-Hirschhorn presente en competiciones deportivas, fundamentalmente de ciclismo y running.

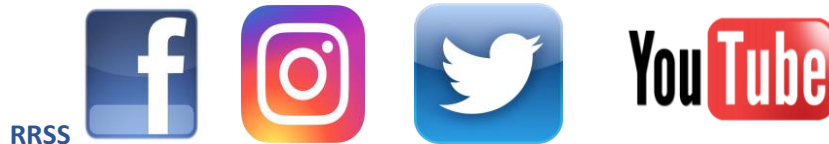
Video elaborado por la AESWH para que los niños conozcan de primera mano **qué es el síndrome de Wolf-Hirschhorn** y, sobre todo, cómo son nuestros pequeños grandes guerreros, cómo es su día a día y que, a pesar de tener SWH, son niños felices que pueden hacer muchas cosas; Hugo, Yanira, Paula, Anna, Daliana, Roi, Adriana, Mía, Carlos, Fran y Jimena muestran que, a pesar de todo, son niños con sus aficiones y sus actividades diarias, que no son pocas y siempre con una sonrisa.



WEB Y PRESENCIA EN REDES

Con el objetivo de dar mayor visibilidad al SWH y las actividades que promueve la AESWH, así como difundir información de interés sobre investigaciones, avances, iniciativas y recursos sobre las Enfermedades Poco Frecuentes estamos presentes en

Página web: <https://wolfhirschhorn.com/>



Boletines AESWH

Memoria de Actividades anteriores



Transparencia

5. TRABAJO EN RED

Somos entidad miembro de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y de la Federación Española de Epilepsia (FEDE).

Participamos activamente en las iniciativas comunitarias locales y áreas de [Participación Ciudadana](#) para crear vínculos, buscar sinergias que hagan posible el desarrollo de proyectos y acciones comunes, dar visibilidad al movimiento asociativo, a la vez que logramos la mejora de la calidad de vida de las personas destinatarias y beneficiarias de la acción social participativa.



BÚSQUEDA DE APOYOS

La Asociación realiza actividades para buscar **recursos y apoyos**, bien a través de subvenciones públicas y privadas, ayudas y donativos como de eventos culturales, deportivos y actividades solidarias **con participación de voluntarios/as** y la presencia y participación en eventos promovidos por otras entidades públicas y privadas que colaboran con sus donativos a favor de la AESWH.

Desde el área de apoyo técnico de la Asociación se realiza de forma continuada la captación de fondos y búsqueda de recursos para hacer posible la realización de actividades propias de la AESWH, encaminada a respaldar la **investigación de la patología y las terapias y actividades a realizar** por los afectados.

La AESWH ha logrado el apoyo en los últimos años para el desarrollo de los proyectos descritos del Ayto. Madrid-Distrito Vicálvaro (Participación Ciudadana), Fundación MAPFRE, FEDER, Obra Social La Caixa, Cinfa Salud, Asegurados Solidarios, T-Systems Iberia. Fundación Mutua Madrileña,



<https://wolfhirschhorn.com/sitioweb/colabora-con-la-aeswh/>

