

Somos una asociación no gubernamental sin ánimo de lucro formada por más de 70 familias españolas afectadas por el Síndrome KBG e inscrita en el Registro Nacional de Asociaciones del Ministerio del Interior. Nuestra asociación se funda en abril de 2021 con los siguientes fines:

1. Promover la agrupación de personas afectadas por el Síndrome KBG o interesadas personal o profesionalmente en ellas, para trabajar de forma coordinada en la búsqueda de soluciones.
2. Sensibilizar a la opinión pública y a las instituciones públicas y privadas sobre los problemas que esta enfermedad produce en afectados, familias y sociedad.
3. Estimular y promover la investigación científica del Síndrome KBG y sus consecuencias.
4. Cooperar con entidades que tengan como objetivo mejorar la calidad de vida de las personas con enfermedades raras.
5. Cooperar a nivel internacional con asociaciones y afectados con Síndrome de KBG.
6. Mejorar la calidad asistencial, tanto a nivel sanitario como educativo, de las personas afectadas con el síndrome.

El Síndrome KBG es una enfermedad genética rara provocada por una mutación en el gen ANKRD11 situado en el cromosoma 16. Las personas que sufren esta mutación, presentan una variabilidad de síntomas que impactan directamente sobre su salud, adaptación social y calidad de vida. Los síntomas más comunes son:

- Retraso madurativo
- Problemas de conducta
- Discapacidad intelectual
- Retraso o ausencia del habla
- Anomalías cardíacas
- Epilepsia

- Pérdida de audición
- Problemas de visión
- Desviaciones de columna y otras manifestaciones músculo-esqueléticas
- Talla baja
- Hipotonía

Actualmente nos encontramos embarcados en un estudio de investigación científica liderado por el Departamento de Biología Celular e Histología de la Universidad de Murcia y soportado por el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER). La investigación, denominada "Análisis de variantes y reposicionamiento de fármacos para el tratamiento del Síndrome de KBG" y liderada por el investigador D. Victoriano Mulero Méndez, pretende por un lado, entender el mecanismo mediante el cual la modificación genética que produce el Síndrome KBG se manifiesta clínicamente en la variabilidad de síntomas antes referidos, y por otro, encontrar fármacos existentes ya aprobados denominados "medicamentos huérfanos" para el tratamiento de esta sintomatología en los afectados. Esta investigación es pionera a nivel mundial y supondrá un referente para todos los países del mundo que están interesados en la investigación del Síndrome KBG con los que mantenemos coordinación y contacto.

Desde la Asociación Española Síndrome de KBG estamos intentando costear con medios privados esta investigación, pero es sumamente difícil. Es por ello, que solicitamos el apoyo de las instituciones para facilitar ayudas que puedan impulsar la investigación científica de las enfermedades raras y en concreto del Síndrome KBG.

Muchas gracias ante todo por su atención y a la espera de una pronta respuesta por su parte, les saluda atentamente,

Josué Fernández Granados
Presidente de la Asociación Española Síndrome de KBG



Asociación Española Síndrome KBG
www.kbgsindrome.org
info@kbgsindrome.org

miembro de

