



MEMORIA 2022

Compromiso con las personas afectadas de síndrome CHARGE

<http://www.sindromecharge.org/>



ÍNDICE

01/

Saludo de la presidenta

P.4

02/

Presentación Asociación síndrome de CHARGE en España

P.6

03/

Organización y ejes de trabajo

P.11

04/

Servicios y Actividades 2020

P.12

05/

Balance económico

P.17

01/ SALUDO DE LA PRESIDENTA

Es una gran satisfacción el poder presentar, un año más, la memoria de la Asociación CHARGE España.

Durante estos meses hemos seguido trabajando para los afectados del síndrome de CHARGE y sus familias dando apoyo, movilizandolos recursos necesarios para prestar atención a sus necesidades y difundiendo información sobre CHARGE a los profesionales de salud, así como del ámbito educativo que trabajan con niños, niñas, adolescentes y jóvenes que conviven con el Síndrome. Con esta memoria queremos dar a conocer nuestra asociación y dar visibilidad a todo aquello que se ha realizado durante el año 2022, un año que ha sido especialmente difícil por las consecuencias de la pandemia, donde no tuvimos subvenciones pero seguimos trabajando con esfuerzo y dedicación.

El síndrome de CHARGE es una enfermedad minoritaria que afecta una de cada 10.000 personas y que provoca afectaciones severas que repercuten gravemente en la vida de los niños y sus familiares. En la mayoría de casos el único apoyo de las personas con síndrome de CHARGE son los propios padres.

Pero, ¿qué pasa cuando, además, hay dificultades en la situación económica y de salud en los cuidadores? Es aquí donde la función de nuestra asociación es básica y fundamental, ya que queremos aportar esa ayuda necesaria de la que no disponen las familias.

En la Asociación CHARGE España luchamos para mejorar la vida de los niños afectados con síndrome de CHARGE y de sus familias, que cada vez son más. Nos sorprende ver la cantidad de nuevos socios con edades de entre 10 y 25 años que acuden a nosotros buscando ayuda.

Por otro lado, damos soporte y asesoramiento a un gran número de familias con hijos de entre 0 y 10 años, que debido a sus particularidades -sobre todo en ámbito educativo- es el que solicita más ayuda.

Por eso, nuestro principal objetivo es poder ofrecer toda la ayuda que sea posible para facilitar la vida a estos niños y sus familias. Cada vez se conocen más casos y cada vez disponemos de más información que ofrecer a las familias. Continuamos creciendo en todos los ámbitos: número de casos detectados, número de familias contactadas, voluntarios que participan en nuestra asociación y mayor experiencia en la dirección y

en la gestión de la asociación, que día a día vamos aprendiendo acompañados tanto por los voluntarios como por los socios que participan de nuestra asociación.

Seguiremos trabajando para disponer de más recursos con el fin de ayudar a las familias.



Mª Pilar Sierra Janeras

Presidenta de la Asociación CHARGE España

02/ PRESENTACIÓN DE LA ASOCIACIÓN SÍNDROME DE CHARGE EN ESPAÑA

La Asociación CHARGE España fue fundada en 2012 a raíz de la necesidad de padres y madres de dar a conocer el síndrome, así como mejorar la calidad de vida tanto de los niños como de los padres como cuidadores.

Es una asociación sin ánimo de lucro que tiene como fines ayudar a las familias afectadas con un hijo con síndrome de CHARGE, y dar a conocer el síndrome a personal tanto sanitario como no sanitario. También pretende fomentar y mantener la comunicación y conocimiento mutuo entre los padres afectados a través de actividades anuales o a través de las redes sociales pudiendo, asimismo, solventar dudas y situaciones concretas que se dan en los niños con síndrome de CHARGE. Además está permanentemente abierta a la colaboración, con cuantos organismos se acuerde, y sirvan para el mejor cumplimiento de los fines de la Asociación, mediante el asesoramiento y la información. Finalmente, entre nuestros fines se encuentra también el establecer relaciones de sostén y asesoramiento recíprocos con otras asociaciones afines y asociaciones constituidas por personas afectadas por sordera, ceguera y autismo, entre otros.

DATOS DE LA ENTIDAD:

NOMBRE: ASOCIACIÓN CHARGE ESPAÑA

NIF/CIF: G65929416

NÚMERO DE REGISTRO DE ENTIDADES: Grupo 1º/Sección 1ª/Nº nacional 601928

FECHA DE CONSTITUCIÓN: Enero 2013

DIRECCIÓN: C/ Leiva 2D (Barcelona) 08014

TELÉFONO: 722 270 028

E-MAIL: charge@sindromecharge.org

WEB: <http://www.sindromecharge.org>

¿QUÉ ES EL SÍNDROME CHARGE?

El síndrome de CHARGE es una enfermedad que se engloba dentro del grupo de enfermedades raras debido a su pequeña incidencia: 1 persona de cada 10.000 - 12.000 personas (según Norbury y Hefner). Según este dato en España hay, por lo menos, unas 3.800 personas con este síndrome.

El término **«CHARGE»** es un acrónimo que describe una constelación de características clínicas que presentan los niños y niñas que han sido diagnosticados con este síndrome:

Coloboma del ojo:

Fisura o mutilación congénita que puede ocurrir en alguna parte del ojo, el iris, la retina o el disco.

Defectos del corazón:

Defectos septales, persistencia del conducto arterioso y/o soplo cardíaco, entre otras malformaciones congénitas.

Atresia de Coanas:

Obstrucción de los conductos pares, entre la cavidad nasal y la nasofaringe.

Retraso en el desarrollo postnatal:

Este retraso puede conllevar dificultades durante crecimiento y/o en el desarrollo intelectual.

Hipoplasia Genital:

Desarrollo incompleto o subdesarrollo de los genitales.

Deformaciones en el oído:

Las deformaciones en el oído a menudo vienen acompañadas de deficiencias auditivas.

La asociación fue descrita por Bryan Hall y H.M.Hittner (y colaboradores), pero el acrónimo CHARGE fue sugerido por Pagon (y colaboradores). El término "síndrome" en lugar de "asociación" se utiliza desde el descubrimiento de que la mayoría de los pacientes tienen una sola etiología - mutaciones dentro del gen CHD7. La amplia gama de sistemas afectados significa que la gestión del síndrome CHARGE es un desafío. Múltiples clínicos suelen estar involucrados, y los niños deben asistir a visitas frecuentes con genetistas, pediatras, endocrinos, cirujanos, inmunólogos, cardiólogos, oftalmólogos, y otros diferentes especialistas que puedan ser necesarios en cada momento y periodo evolutivo del niño.

El diagnóstico debe considerarse en cualquier niño que presente, al menos, una de las principales 'C's: Coloboma, Atresia de Coanas o Canales Semicirculares Hipoplásicos. Las características fenotípicas notables del síndrome CHARGE se resumen en la siguiente tabla:

CARACTERÍSTICAS	DETALLES	FRECUENCIA
Coloboma	Iris, retina, coroides, disco o microftalmia.	75% - 90%
Atresia de Coanal	Unilateral o bilateral, ósea o membranosa.	65%
Anomalías del nervio craneal	Parálisis del nervio facial, auditivo, vestibular, vagal (problemas de deglución).	50% - 90%
	Las anomalías del sistema nervioso central también pueden implicar arhinencefalia, espectro de holoprosencefalia, prosencéfalo y anomalías del cerebro posterior.	55% - 85%
Anomalías características del oído	El oído externo tiende a ser deformado simétricamente, con un ajuste bajo, antevertido, en forma de copa, ancho con una altura vertical reducida. Concha triangular es un hallazgo frecuente. Aparece microtia, hipoplasia del conducto auditivo y marcadores preauriculares. Malformación osicular en el oído medio. Defecto mondini en la cóclea. Temporales: canales semicirculares ausentes/ hipoplásicos (altamente predictivo de la presencia de una mutación CHD7).	Oído externo 95-100% Oído interno: 90%
Hipoplasia genital	Hombres: micropenis / criptorquidia. Mujeres: labios hipoplásicos. Retraso en la pubertad	50% - 70%
Retraso del desarrollo	Presencia de trastorno del desarrollo intelectual	70%
Malformación cardiovascular	Por lo general, anomalías del canal conotruncal, del canal AV y del arco aórtico.	50% - 85%

Déficit en el crecimiento	Disfunción hipotálamo-hipofisaria que conduce a una estatura baja y retraso puberal.	70% - 80%
Hendidura orofacial	Labio leporino	15% - 20%
Características adicionales	Hernia umbilical. Escoliosis ósea. Anomalías renales: disgenesia, herpes/riñón ectópico. Anomalías de manos y miembros en el 37%: polidactilia, pliegue de flexión palmar en forma de J. Cuello corto, hombros en declive, anomalías en el pezón. Inmunodeficiencia.	

El gen CHD7, localizado en 8q12, es actualmente el único gen que se sabe que está asociado con el síndrome CHARGE. El 90-95% de los pacientes que cumplen los criterios de diagnóstico formal tendrán una mutación o delección heterocigótica que afecta a CHD7, pero también se describen translocaciones raras y reordenamientos cromosómicos que alteran el gen CHD7. El síndrome CHARGE suele presentarse como un nuevo trastorno autosómico dominante, sin antecedentes familiares; el 97% de las mutaciones CHD7 son *de novo* (se presentan como mutaciones nuevas sin antecedentes familiares).

En el período inmediato que sigue al nacimiento, el niño con síndrome de CHARGE puede tener anomalías físicas que amenacen su vida, tales como, atresia coanal, enfermedades congénitas del corazón severas y atresia traqueoesofágica. El 30% de los pacientes con síndrome de CHARGE mueren a edad temprana, aunque la cirugía puede corregir muchas de estas anomalías.

Los niños con síndrome de CHARGE se encuentran, durante algunos periodos, en diferentes situaciones sanitarias que requieren que haya una persona constantemente cerca de ellos, y presentando:

- Cardiopatías graves que requieren intervenciones quirúrgicas, con largos periodos de hospitalización.
- Sordera, que suele ser profunda y en la mayoría de ocasiones necesario implante coclear o audífonos.
- Ceguera o problemas graves de visión, retrasos psicomotores y del crecimiento.
- Gastrostomía: Deglutoria por incoordinación. Parte de estos niños nunca podrán comer por boca.
- Traqueostomía.

Así, los dos primeros años de vida de estos niños son muy críticos debido a los problemas de salud y los ingresos continuos en centros hospitalarios. En la mayoría de casos es la madre la que tiene que dejar de trabajar para cuidar a estos niños, lo que significa una disminución en la economía doméstica. Este hecho, junto a los numerosos gastos que supone tener un hijo con

síndrome de CHARGE, hace que se presente una situación económicamente dificultosa y una desestructuración familiar. Posteriormente las dificultades se agravan por los trastornos de conducta que afectan a estos niños: agresividad, autolesión, autismo, etc.

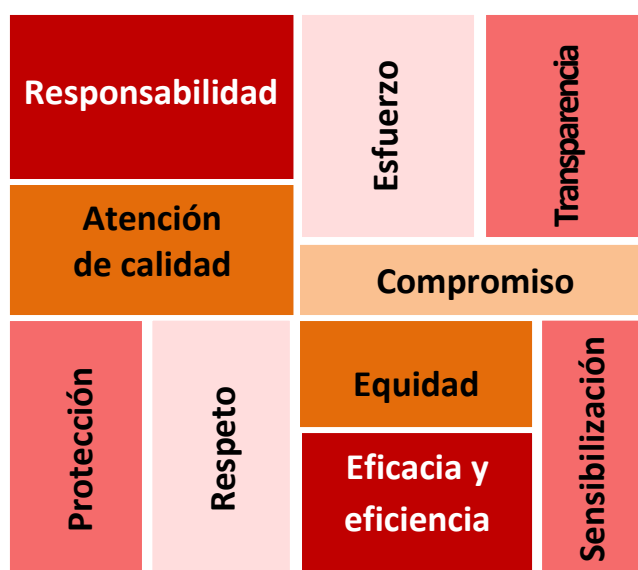


03/ ORGANIZACIÓN Y EJES DE TRABAJO

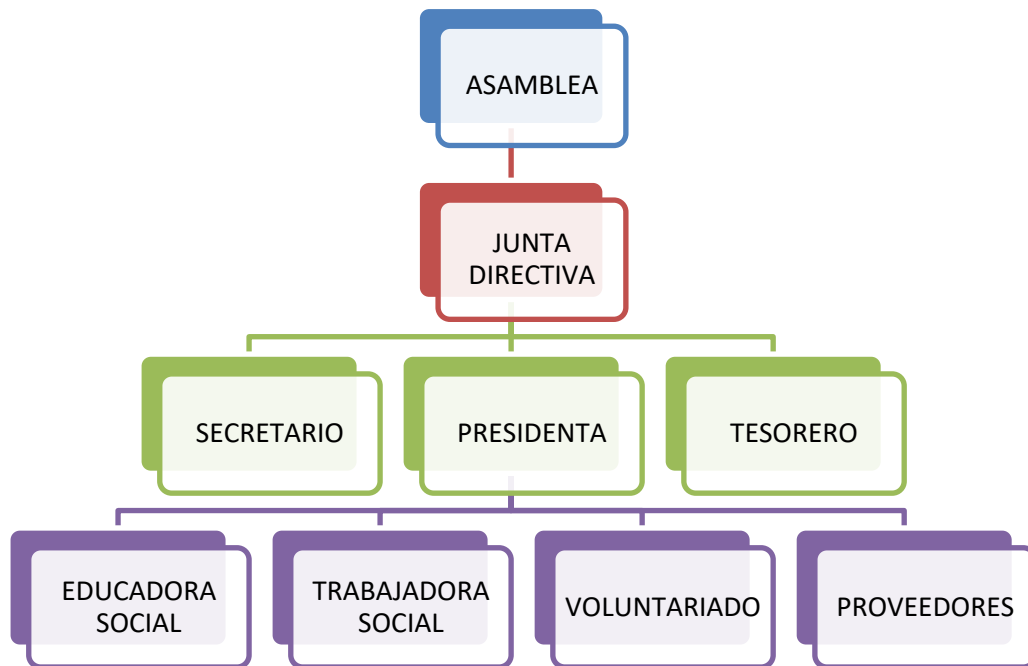
MISIÓN

- Ofrecer acompañamiento y apoyo a las personas con síndrome CHARGE y a sus familias.
- Reunir, desarrollar y distribuir información sobre la enfermedad y promover su conocimiento.

VALORES



ORGANIGRAMA





04/ SERVICIOS Y ACTIVIDADES 2022

Durante el año 2022 se atendieron a un total de 40 niños/as y sus familias a través de diferentes actividades y servicios. No recibimos ninguna subvención, ni local ni estatal pero gracias a la colaboración de varias familias pudimos obtener algunos ingresos con la venta de bolis y donaciones. La asociación está muy agradecida a estas familias por su colaboración ya que han ayudado a su mantenimiento.

Y aunque no recibimos ninguna subvención, seguimos ofreciendo los servicios de atención de la entidad.

1/ Servicio de acogida y acompañamiento

El objetivo de este servicio es ofrecer acompañamiento y asesoramiento a las personas con síndrome de CHARGE y a sus familias y/o cuidadores/as respecto de la enfermedad. Se trata de un servicio telefónico y/u online que ofrece apoyo e información a los padres, madres y/o cuidadores/as, especialmente en los primeros momentos tras el diagnóstico y en la búsqueda de tratamiento. Además sirve de punto de apoyo para compartir dudas, miedos y evitar la soledad y desorientación de los padres/madres en cada momento.



2/ Servicio de atención social

El objetivo de este servicio es ampliar la atención social necesaria a los familiares y/o cuidadoras/es de niños y niñas con CHARGE para intervenir en las problemáticas sociales derivadas del Síndrome. Se trata de un servicio telefónico y/u online, atendido por una educadora social y una trabajadora social. Se trabaja en la búsqueda de recursos sociosanitarios y entidades del entorno de las familias, el apoyo y acompañamiento en el proceso de diagnóstico e investigación del tratamiento adecuado, la integración social tanto de los niños afectados de CHARGE como de las familias y/o cuidadores, y la identificación de personas afectadas por el síndrome, haciendo visible la enfermedad, localización y agrupación de afectados para promover el sentimiento de pertenencia y evitar el sentimiento de aislamiento y exclusión.

Estos últimos años hemos estado traduciendo diferentes textos relacionados con el síndrome, del inglés al castellano y a lo largo del 2022 enviamos 26 textos por correo electrónico a profesionales de toda índole y estudiantes, así como a familiares y profesionales de América Latina que nos contactaron para recibir información

La trabajadora social realizó diversas atenciones telefónicas a familiares a lo largo del 2022 así como gestiones y búsqueda de recursos a petición de varias familias.

3/ Programa de ayuda de acceso a tratamientos

El objetivo de este servicio es promover el acceso a los tratamientos adecuados a niños con síndrome de CHARGE en situación de dificultad económica. En el año 2022 no recibimos ninguna donación ni subvención para poder ofrecerlo, así que no pudimos llevarlo a cabo.

4/ Otras actividades y difusión de la enfermedad

El 27 de junio, con motivo del Día Internacional de la Sordoceguera, nuestra presidenta Pilar Sierra participó en una ponencia en el Congreso de los Diputados. Asistió acompañando a FESOCE (Federación Española de Sordoceguera) y explicó el Síndrome de CHARGE y su experiencia como madre de un niño con este síndrome.



5/ Difusión en redes

A través de la web de la asociación y de las redes sociales, difundimos y damos a conocer la asociación y el síndrome. Nuestra web se actualiza gracias a un voluntario con las actividades que realizamos, nuestros actos y participaciones, y los avances de proyectos financiados.

También se publica la memoria anual de actividades y diferentes noticias e informaciones de interés general respecto al síndrome. Además tenemos presencia en Facebook y Twitter, donde también vamos publicando todas las actividades y actos que hacemos y en los que participamos.



<http://www.sindromecharge.org/>



<https://www.facebook.com/sindromechargeesp>



@SChargeEsp

6/ Captación de fondos

Desde hace varios años recaudamos dinero a través de Teaming. Se trata de una herramienta online para recaudar fondos para causas sociales a través de microdonaciones de 1€ al mes.

<https://www.teaming.net/asociacionchargeespana>



También vendemos bolígrafos corporativos para generar ingresos propios. Durante 2022 vendimos más de 500 unidades.

7/ Promoción del voluntariado

El año 2022 ha sido un tiempo de continuación de actividades y debido a que no recibimos ninguna subvención la participación del voluntariado ha sido más necesaria que nunca.

Hemos seguido traduciendo documentación relacionada con el síndrome CHARGE gracias a dos voluntarias traductoras. Por otra parte, un voluntario informático nos actualiza la web y realiza los cambios necesarios.



La asoci
del sínd
en Espa



05/ BALANCE ECONÓMICO 2022

INGRESOS 2022	
Saldo inicio 2022	12.377,94€
Subvenciones de las administraciones públicas	0 €
Donativos	25€
Venta de bolígrafos	470€
TOTAL	12.872,94€

GASTOS 2022	
Mantenimiento de la entidad	647,70€
Actividades de la entidad	188€
Donación a FESOCE	1000€
TOTAL	1837,7€

BALANCE ECONÓMICO 2022 (Ingresos – Gastos)	+11.037,24€
---	--------------------

El remanente del ejercicio se utilizará enteramente para la actividad de la asociación en años sucesivos.



Compromiso con las personas afectadas de síndromeCHARGE

<http://www.sindromecharge.org/>



**POR SOLIDARIDAD
OTROS FINES DE INTERÉS SOCIAL**

