

ASOCIACIÓN AFECTADOS
MED13L
esPAÑA



Familias unidas por la esperanza, la investigación
y la visibilidad del Síndrome MED13L

Asociación MED13L España

Unidos por la Investigación y el Apoyo Familiar

El síndrome MED13L es una enfermedad rara y compleja del desarrollo causada por variaciones en el gen *MED13L*. Con una prevalencia estimada inferior a 1 por cada millón de personas, nuestra misión es visibilizar, investigar y acompañar a cada familia en este camino.



El Síndrome MED13L

El síndrome de haploinsuficiencia de MED13L se produce por una variación en la secuencia del gen que codifica la subunidad similar al complejo mediador 13 (*MED13L*), por una microdelección intragénica dentro de dicho gen, o por una microdelección más extensa que abarca todo el gen. También se ha descrito microduplicaciones intragénicas raras dentro de *MED13L*.

La prevalencia de la enfermedad se estima según FEDER en $<1 / 1\,000\,000$



El síndrome MED13L provoca una enfermedad rara, un trastorno complejo del desarrollo con un espectro de síntomas, enumerados no de forma exhaustiva, que incluyen:

- retrasos en el desarrollo y discapacidad intelectual
- rasgos faciales distintivos
- hipotonía muscular y problemas de coordinación (ataxia)
- grave afectación del habla y del lenguaje
- grave afectación de la interacción social y autismo
- problemas de conducta y comportamiento
- convulsiones recurrentes (epilepsia)
- defectos cardíacos congénitos cardíacos (foramen oval persistente, defectos del tabique ventricular o tetralogía de Fallot)

Datos Clave del Síndrome

1

Ultrarraro

MED13L afecta a un número muy reducido de personas diagnosticadas en todo el mundo.

2

Diagnóstico genético

Se identifica mediante análisis de exoma completo o secuenciación genética específica.

3

Mutaciones de novo

La gran mayoría de las mutaciones son espontáneas, no heredadas de los progenitores.

NUESTROS ORÍGENES

De un Grupo de WhatsApp a una Asociación con Propósito

18 mayo 2021

Nace el grupo de WhatsApp que conecta a las primeras familias afectadas por MED13L en España.

24 noviembre 2024

14 familias fundan oficialmente la asociación para impulsar la investigación y el apoyo mutuo.

Objetivo fundacional

Ampliar el conocimiento sobre el síndrome MED13L y acompañar a cada familia diagnosticada.



COMUNIDAD

Crecimiento y Comunidad

25

Familias asociadas

y creciendo cada mes

Desde las 14 familias fundadoras, hemos crecido hasta **25 familias** que comparten experiencias, recursos y esperanza. Juntos visibilizamos el síndrome MED13L en todo el territorio español, generando una red de apoyo sólida y cercana.



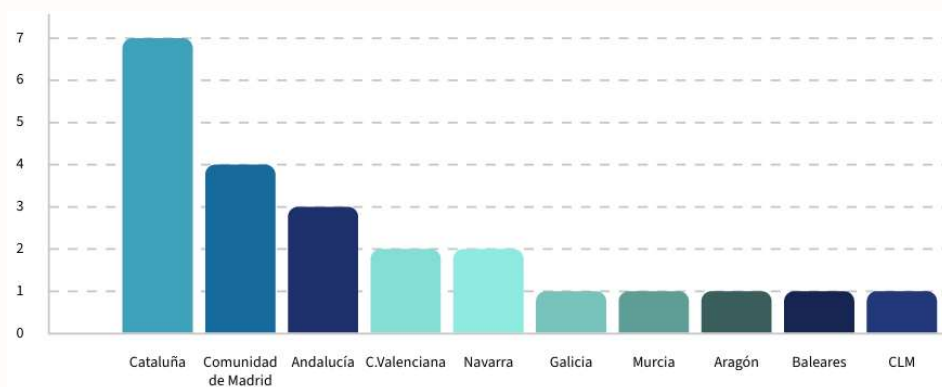
Crecimiento y Comunidad

25

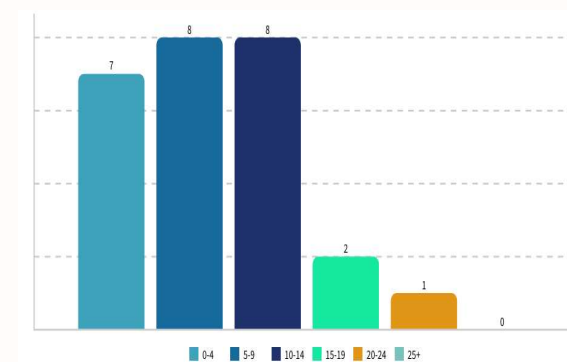
Familias asociadas

Desde las 14 familias fundadoras, hemos crecido hasta **25 familias** que comparten experiencias, recursos y esperanza. Juntos visibilizamos el síndrome MED13L en todo el territorio español, generando una red de apoyo sólida y cercana.

Distribución por Comunidad Autónoma



Distribución por Edad



GOBIERNO

Nuestra Junta Directiva

Presidente

Mathijs Van Unen

Vicepresidenta

Elena Merino

Secretaria

Belén Fernández

Tesorera

Miriam Alhancín

Vocal

Enrique Basañez

CIENCIA

Comité Científico de Excelencia

Un equipo multidisciplinar de referencia que guía nuestra labor investigadora y asesora a las familias.



Dr. Marcello Bellusci

Pediatría metabólica y mitocondrial. Hospital 12 de Octubre, Madrid. CSUR.



Dra. Leticia Pías Peleteiro

Neuropediatría. Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.



Dr. Javier Oroz

Nanomecánica de proteínas. CSIC.



Dra. Paloma Arana

Neuropediatra. Hospital Universitario de Navarra.



Dra. Berta Zamora Crespo

Neuropsicología. Hospital 12 de Octubre, Madrid. CSUR.

Nuestra Misión y Líneas de Trabajo



Conocimiento

Recopilar toda la información científica disponible sobre MED13L.

Investigación

Promover la investigación en España y forjar alianzas con MED13L Foundation y MED13L Syndrome Asso.

Visibilidad

Dar a conocer el síndrome para mejorar el diagnóstico y el acceso a recursos.

Comunidad

Agrupar a afectados y familiares para fortalecer la red de apoyo.

2025

Proyectos Realizados en 2025



Investigación internacional

Colaboración activa con Rare-x, Simons Searchlight y Unique para recopilar datos clínicos.



Web y tienda online

Lanzamiento de la web oficial y una tienda solidaria para financiar proyectos.



Conferencias

Primera conferencia MED13L España y participación en la conferencia de Lyon.



Sensibilización

Actividades en escuelas e iluminación de fachadas por el Día Mundial MED13L.



Captación de fondos

Barra solidaria en concierto, mercadillos, sorteos y lotería de Navidad.

FUTURO

Metas y Retos para el Futuro Próximo

1

Interés Público

Ser declarada Asociación de Interés Público para ampliar nuestro impacto social e institucional.

2

Alta en FEDER

Integrarnos en la red nacional de enfermedades raras y acceder a más recursos.

3

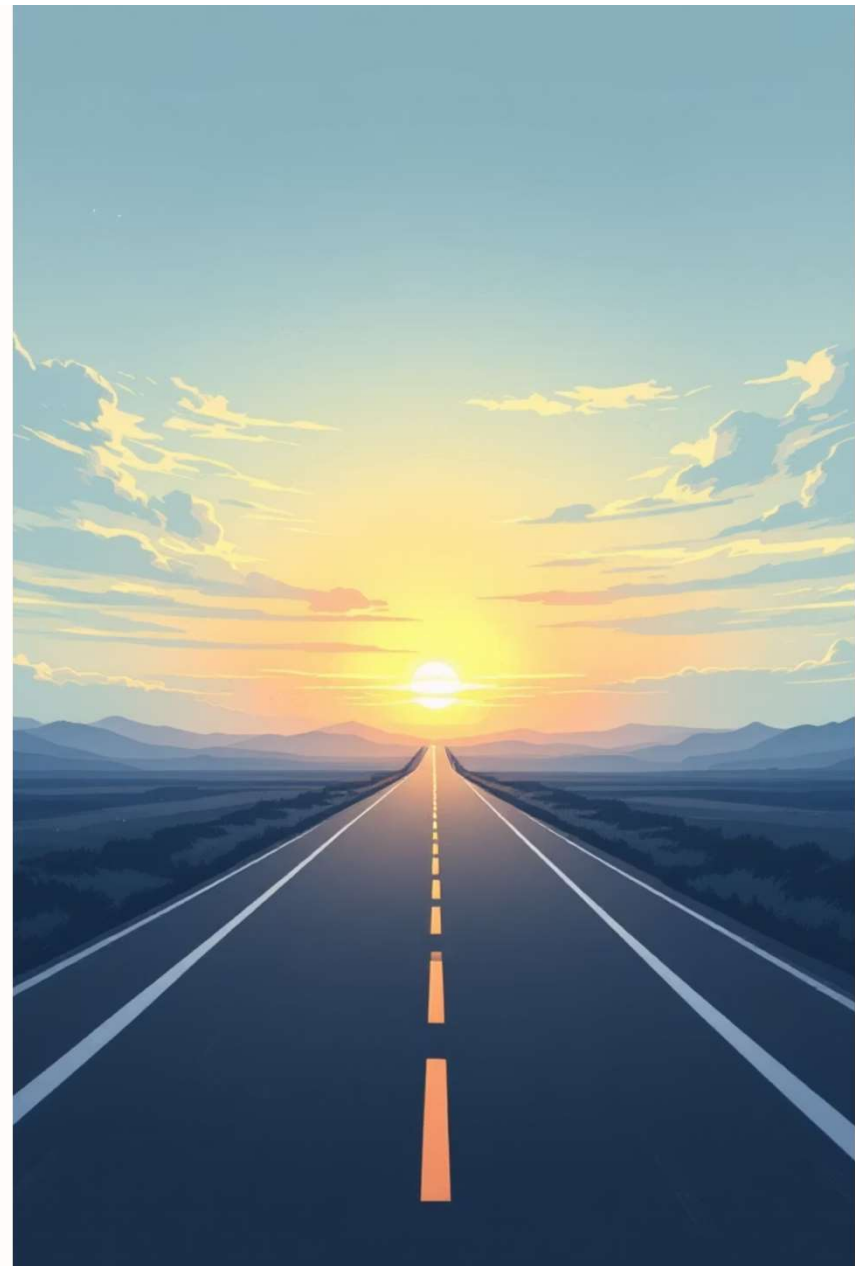
Registro y Biobanco

Crear un registro MED13L en la plataforma GENRARE del CIBERER para impulsar la investigación biomédica.

4

Global Alliance MED13L

Liderar junto a asociaciones europeas y americanas una alianza global por el síndrome.





Unidos por un Futuro Mejor para las Familias MED13L

Gracias a la unión y el esfuerzo de familias y expertos, avanzamos cada día hacia un mayor conocimiento y mejores tratamientos.

Visibilizar

Que el mundo conozca el síndrome MED13L

Investigar

Impulsar la ciencia desde España y en alianza global

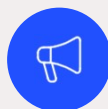
Apoyar

Acompañar a cada familia en su camino

¡Juntos podemos transformar vidas y construir conocimiento!



Cómo Puedes Ayudar



Sensibilización

Participa en eventos y campañas para dar visibilidad al síndrome MED13L.



Apoya la Investigación

Contribuye a la difusión y financiación de proyectos de investigación científica.



Encuentranos



Redes Sociales: Facebook, Instagram, Twitter

@MED13LEspaña / MED13L.es /MED13L.es



Email: asociacionafectadosmed13l@gmail.com



Web: med13l.es