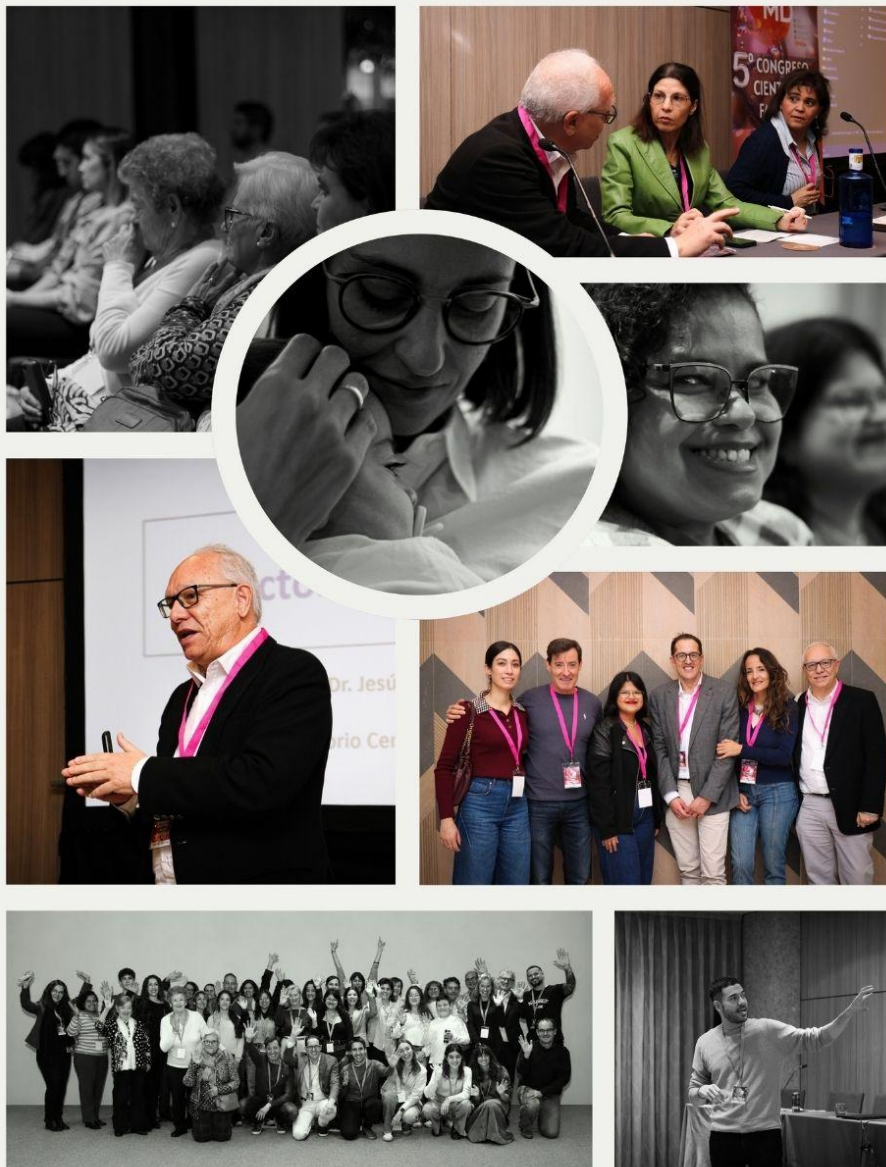




Asociación de pacientes ASMD España

MEMORIA ANUAL 2025





ASOCIACIÓN ASMD ESPAÑA

R.N.A. 617722

www.asmd.es

C/ Vitoria de la Rioja, 60A

28050 – Madrid

info@asmd.es

Tel. +34 644 677 927

INDICE

CARTA DEL PRESIDENTE:	3
SERVICIOS PARA LAS FAMILIAS	4
Servicio de Información y Orientación	
Ayudas Fundación Inocente Inocente	
Proyecto de inclusión deportiva, cultural y de ocio	
Videopodcast ASMD España (segunda temporada)	
Proyecto ASMD Care: Impacto en la calidad de vida	
DEFENSA DE DERECHOS	7
Biobanco ISCIII y Registro Internacional	
Reunión de trabajo con la INPDA. Madrid	
V Congreso Nacional Científico Familiar	
10º Encuentro INPDA. Iguazú 2025	
European Membership Meeting 2025. Riga	
VISIBILIDAD	10
Web, blog de noticias y newsletter	
Día Mundial de Enfermedades Raras	
Mes de Concienciación ASMD	
SOSTENIBILIDAD	12
Donativos web	
Fundación Inocente. Ayudas fisioterapia pediátrica	
Lotería de Navidad	
Ayudas Fondos FEDER Fortalecimiento Movimiento Asociativo 24/25	
Cena benéfica en Monterrubio (segovia)	
Concierto Solidario de Navidad en Muñopedro (Segovia)	
ALIANZAS	14

CARTA DEL PRESIDENTE: 2025 SE CONSOLIDA EL ACCESO AL TRATAMIENTO



Estimados amigos y amigas de la Asociación ASMD España, Es para mí un placer, un año más, presentar con esta carta la Memoria Anual de Actividades 2025 de nuestra entidad. Un año importante en el que, entre otros hitos, se ha consolidado el acceso en España al tratamiento para todos los pacientes que lo han necesitado.

Un año en el que hemos seguido trabajando para mejorar la visibilidad y el conocimiento de nuestra enfermedad y las necesidades no cubiertas de todos los pacientes de ASMD y sus familias, a través de nuestra web, que seguimos actualizando y mejorando con contenidos y otras herramientas educativas para pacientes, familias y la comunidad científica y clínica. Además, lanzamos la segunda temporada de nuestro podcast, esta vez en formato video.

Nos importa la inclusión plena de nuestros pacientes, sobre todo los más jóvenes. Por eso, hemos iniciado el desarrollo del proyecto “ASMD en el cole: rompiendo barreras, construyendo puentes” para visibilizar y concienciar a toda la comunidad educativa sobre las necesidades específicas de nuestros pacientes en edad escolar.

Seguimos avanzando, junto a la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia, en el proyecto ASMD Care, sobre el diseño de un cuestionario específico de PROMs y PREMs para pacientes de ASMD.

Hemos seguido apoyando económicamente y financiando terapias de soporte como la fisioterapia, la logopedia, así como otras ayudas técnicas que mejoren el bienestar y la calidad de vida de pacientes y familias. Y, por supuesto, seguimos adelante con nuestro programa de ocio inclusivo, ayudando a nuestros pacientes y familias a asistir a conciertos, obras de teatro y otras actividades culturales.

Seguimos avanzando y consolidándonos como entidad de referencia para los pacientes y familias de ASMD de España.

Todas estas acciones y logros son posibles al apoyo de toda la comunidad de pacientes de ASMD, de las familias, de alianzas con otras entidades como la INPDA, FEDER y EURORDIS y por supuesto de nuestros clínicos e investigadores

Gracias por acompañarnos en este camino. Juntos hemos demostrado que es posible transformar la realidad de una enfermedad rara, y juntos seguiremos construyendo un futuro más esperanzador para toda nuestra comunidad.

Daniel de Vicente
Presidente de ASMD España

SERVICIO DE INFORMACIÓN Y ORIENTACIÓN

En ASMD España, acompañamos a familias y pacientes desde el primer momento, transformando la incertidumbre que provoca el desconocimiento inicial de la enfermedad en empoderamiento.

Nuestro servicio de información ofrece orientación integral, sobre todas las dudas relacionadas con la enfermedad, acceso a tratamientos terapias y derivación a especialistas de referencia.

Gracias a alianzas estratégicas con FEDER e IFSA SALUD, reforzamos el apoyo en áreas legales y sociales.

No solo informamos, también visibilizamos nuestra realidad ante las instituciones y asegurar que el acceso a terapias sea equitativo para los más vulnerables.

Trabajamos activamente para avanzar en la profesionalización y desarrollo de estos servicios, lo cual nos permitirá seguir elevando la calidad de la atención que brindamos a nuestros beneficiarios.

La atención se presta a través de:

- Teléfono
- Correo electrónico
- Formulario web

Atendemos de lunes a viernes, garantizando una respuesta ágil y accesible a las consultas recibidas.

Las principales consultas que recibimos están relacionadas con:

- **Información ante el diagnóstico:** Orientación inicial sobre la enfermedad y sus implicaciones.
- **Acceso a tratamiento y terapias:** Información sobre opciones terapéuticas disponibles y terapias de apoyo.
- **Información sobre profesionales de referencia:** Derivación a especialistas de la enfermedad y centros de referencia
- **Acceso a prestaciones y ayudas:** Orientación sobre recursos económicos y sociales disponibles.

A través de este servicio, ASMD España recoge de forma sistemática las necesidades de las familias, pacientes y profesionales, permitiéndonos trabajar estas demandas y visibilizar ante las instituciones, la administración pública y la sociedad en general, la realidad de las personas que conviven con esta patología.

Asimismo, identificamos los casos que presentan mayor vulnerabilidad socioeconómica y trabajamos activamente para acompañarlos en la búsqueda de financiación para las terapias y ayudas que requieren, garantizando así un acceso más equitativo a los recursos necesarios para mejorar su calidad de vida.

PROYECTO DE INCLUSIÓN DEPORTIVA, CULTURAL Y DE OCIO



Desde ASMD España fomentamos y apoyamos la inclusión en actividades deportivas, culturales y de ocio de nuestros pacientes más jóvenes. Para ello hemos implementado un programa de ayudas económicas directas para:

-Acompañamiento y soporte en conciertos, teatro y otras actividades culturales.

-Grupos de entrenamiento físico y deporte adaptado, con monitores de apoyo.

-Actividades de culturales y de ocio para respiro familiar.

El día 30 de mayo algunos jóvenes de nuestra asociación asistieron al concierto de Ed Sheeran gracias a la financiación de este proyecto.

VIDEOPODCAST ASMD ESPAÑA. SEGUNDA TEMPORADA

Lanzamos la segunda temporada de nuestro podcast, esta vez también en formato de video. Damos continuidad a la primera temporada con temáticas enmarcadas en nuestro proyecto «Paciente Experto, Paciente Empoderado».

Objetivos del Podcast:

- Informar: Proporcionar información actualizada y rigurosa sobre ASMD
- Educar: Ofrecer contenido formativo accesible para diferentes audiencias
- Apoyar: Crear un espacio de acompañamiento para pacientes y familias
- Sensibilizar: Aumentar la concienciación sobre esta enfermedad rara

Público Objetivo:

- Pacientes diagnosticados con ASMD
- Familiares y cuidadores
- Profesionales de la salud
- Comunidad científica e investigadores
- Público general interesado en enfermedades raras

La segunda temporada consta de 4 episodios:

Episodio 1: “La importancia de la investigación básica en ASMD”

Episodio 2: “El Papel de la gestora de pacientes”

Episodio 3: "Cribado neonatal y diagnóstico precoz en enfermedades raras"

Episodio 4: "Vivir con una enfermedad rara: el diagnóstico, la incertidumbre y la esperanza"



Los episodios cuentan con la participación de expertos médicos, investigadores, enfermeras especializadas en ASMD y otras enfermedades raras, pacientes y familias.

El podcast está disponible en múltiples plataformas para maximizar su alcance:

- Página web oficial de ASMD España www.asmd.es
- Spotify
- YouTube
- Web www.envozzrara.com

Nuestros podcasts y videopodcast son una herramienta de divulgación y apoyo continuo para pacientes, familias y profesionales sanitarios.

PROYECTO ASMD CARE: Impacto en la calidad de vida

ASMD España ha continuado participando de forma activa en la última fase del "Proyecto ASMD Care", como ha venido haciéndolo desde el inicio del mismo. Tenemos dos representantes en el comité de expertos. El proyecto está avalado por la Fundación Española de Hematología y Hemoterapia con el patrocinio de Sanofi.

El objetivo principal es identificar parámetros y aspectos relacionados con la calidad de vida de los pacientes con ASMD y sus familiares, mediante el diseño de un cuestionario de PROMs y PREMAs adaptado y específico para los pacientes de ASMD.



Nuestro presidente, Daniel de Vicente, tuvo la oportunidad de presentar los avances del mismo durante la reunión F2F de la INPDA que tuvo lugar en Iguazú en el mes de septiembre.

DEFENSA DE DERECHOS

BIOBANCO ISCIII Y REGISTRO INTERNACIONAL

Continuamos fomentando la donación de muestras de pacientes al Biobanco del Instituto de Salud Carlos III, mediante sesiones informativas, divulgando en RRSS y en nuestro congreso anual. Dedicamos un apartado específico de nuestra web con información sobre el proceso de donación de muestras.

También impulsamos el Registro Internacional de Pacientes Niemann-Pick (INPDR) ayudando en la inscripción de pacientes en el registro.

Para ello damos charlas informativas y ayudamos a los pacientes o a las familias durante el proceso de inscripción al mismo.

REUNIÓN DE TRABAJO EN MADRID CON LA INPDA



El 21 de febrero mantuvimos una reunión de trabajo con la Alianza Internacional Niemann-Pick (INPDA) junto con Fundación Niemann-Pick España y Asociación Niemann-Pick Fuenlabrada.

Un encuentro en el que pudimos poner ideas en común para proyectos futuros de colaboración y establecer las bases de trabajo para este trabajo en conjunto.

Sandra Cowie, presidenta de la Alianza, se desplazó a Madrid junto con Toni

Mathieson, miembro de la junta directiva para asistir a esta reunión con diferentes representantes de las organizaciones de pacientes de ASMD y Niemann-Pick.

Un encuentro de trabajo fructífero y distendido para establecer proyectos de trabajo que mejoren la salud y calidad de vida de los pacientes de estas enfermedades a nivel internacional.

V CONGRESO CIENTÍFICO-FAMILIAR ASMD ESPAÑA



En el mes de noviembre pacientes, familias, investigadores y especialistas clínicos en ASMD se dieron cita durante un fin de semana en Madrid para asistir a nuestro Congreso anual. Un evento de referencia a nivel nacional sobre el Déficit de Esfingomielinasa Ácida.

Más de 60 asistentes de diferentes puntos de España, Polonia y Argentina participaron en el evento para analizar los avances y desafíos en torno al Déficit de Esfingomielinasa Ácida (ASMD)

La jornada comenzó con la bienvenida a cargo de Daniel de Vicente, presidente de ASMD España, seguida de una introducción ofrecida por Mónica Rodríguez, miembro de la junta directiva de FEDER, sobre el escenario actual de las enfermedades raras.

El Dr. Jesús Villarrubia, hematólogo especialista en enfermedades lisosomales, resumió los aspectos generales del ASMD abordando la situación actual, los retos sobre el diagnóstico y la clínica de la enfermedad. Posteriormente, tras una pausa para el café, se presentaron las últimas novedades en investigación de la mano de los doctores Ángel Gaudio (Centro de Biología Molecular Severo Ochoa, CSIC) y Gema Gómez (Instituto de Salud Carlos III), con la moderación de la doctora Patricia Correcher y Jesús Villarrubia

La sesión sobre «Actualidad Clínica del ASMD», se desarrolló con la participación de las doctoras Mar Meijón, hematóloga del Hospital Ramón y Cajal y la pediatra Patricia Correcher del Hospital de la Fe. Esta mesa estuvo moderada por Sara de Vicente y José Luis Rodríguez, ambos pacientes de la enfermedad y miembros de la junta directiva de ASMD España.

En la jornada de la tarde, se destacó el papel de la gestora de pacientes. Una sesión presentada por Nuria Couto, enfermera gestora de casos del Hospital Sant Joan de Déu.

María Garrido, consultora de la INPDA (Alianza Internacional Niemann-Pick) nos explicó cual es el papel de esta Alianza, sus objetivos y acciones a nivel internacional.

La jornada finalizó con una ponencia sobre el uso práctico de inteligencia artificial para pacientes, a cargo de Pedro Soriano, divulgador y especialista en comunicación sanitaria.

10º ENCUENTRO ALIANZA INTERNACIONAL NIEMANN-PICK IGUAZÚ 2025

Del 18 al 21 de septiembre se celebró en Iguazú el 10º Encuentro de la Alianza Internacional Niemann-Pick (INPDA).

En este marco incomparable se dieron cita representantes de asociaciones de pacientes, familias, médicos especialistas e investigadores de todo el mundo.

Un evento que se organiza de forma presencial cada 2 años para dar a conocer los últimos avances a nivel mundial en diagnóstico y tratamiento de Niemann-Pick y ASMD.

Pacientes de la enfermedad y familias tuvimos la oportunidad de compartir necesidades y retos a los que nos enfrentamos día a día.

Una semana cargada de conferencias, talleres, aprendizajes, emociones y sentimientos.



EUROPEAN MEMBERSHIP MEETING 2025 (EMM25). RIGA



En mayo Eurordis celebró en Riga el European membership Meeting 2025, siendo el mayor punto de encuentro de este año donde las organizaciones de pacientes europeas pueden debatir sobre acciones y proyectos conjuntos a nivel europeo e intercambiar buenas prácticas entre los distintos países de Europa.



Un espacio que se dedicó también a impulsar y visibilizar la necesidad del desarrollo de un Plan de Acción Europeo para Enfermedades Raras.



VISIBILIDAD

WEB, BLOG DE NOTICIAS Y NEWSLETTER

Continuamos dotando la web con contenido actualizado y mejorándola para que sea accesible de una forma fácil e intuitiva.

A través del blog de noticias informamos de la actualidad relacionada con ASMD y otras enfermedades raras. Hemos planificado un cambio en la organización y estética del blog para el año 2026.

Realizamos el envío por email a nuestros socios y suscriptores de nuestra newsletter o boletín de noticias, de forma periódica.

DÍA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS 2024

Con motivo del Día Mundial de las enfermedades raras, hemos asistido a diferentes actos de visibilización, concienciación e incidencia política.

Jornada de puertas abiertas del Centro de Biología Molecular Severo Ochoa

La Red de Enfermedades Raras del CSIC (RER-CSIC) organizó su primera jornada destinada a asociaciones de pacientes y familiares. El evento, realizado en colaboración con el Centro de Biología Molecular Severo Ochoa (CBM-CSIC-UAM) y el Centro Nacional de Biotecnología (CNB-CSIC), congregó a más de 60 personas y destacó por su innovador enfoque de acercar la investigación a los verdaderos protagonistas: los pacientes.

Durante la jornada, los asistentes tuvieron la oportunidad de visitar laboratorios y conversar con investigadores sobre proyectos dedicados a las enfermedades raras. Se exploraron avances en enfermedades metabólicas hereditarias, del sistema nervioso y el albinismo, entre otras. Las actividades permitieron conocer, de primera mano, el esfuerzo detrás de la ciencia y compartir experiencias que humanizan la investigación.

Acto Oficial por el Día Mundial de las Enfermedades Raras



Como cada año, FEDER organiza el Acto por el Día Mundial de las Enfermedades Raras. Este año se ha celebrado en el Auditorio Príncipe Felipe de Oviedo. Con una asistencia de más de 400 personas.



Un evento muy emotivo, que ha querido resaltar la importancia de las personas que hay detrás de cada enfermedad rara. Familiares, cuidadores, médicos especialistas, investigadores, instituciones, asociaciones de pacientes y por supuesto niños, niñas y adultos con enfermedades raras y sin diagnóstico que conforman un colectivo de 3 millones de personas en

España.

Participamos en las II Jornadas Conversando con Pacientes «Sin ciencia no hay futuro»

El 20 de marzo vivimos una jornada inspiradora en las II Jornadas «Conversando con Pacientes», bajo el lema «Sin ciencia no hay futuro». Se celebró en Madrid, en la Universidad Europea.

Fue un evento lleno de emoción y reflexión, con un auditorio repleto de estudiantes, representantes de asociaciones de pacientes, investigadores y profesionales de la salud, todos compartiendo una misma convicción: la investigación sanitaria solo avanzará si los pacientes participan activamente en todo el proceso.



OCTUBRE, MES DE CONCIENCIACIÓN ASMD:

Con motivo del mes de concienciación de la enfermedad, hemos divulgado sobre ASMD de forma calendarizada en RRSS.

Además, coincidiendo con este mes, hemos lanzado y publicitado la segunda temporada de nuestro Podcast ASMD España.

SOSTENIBILIDAD

DONATIVOS WEB

El año pasado implantamos la posibilidad de donar a través de nuestra web y también de comprar la Lotería de Navidad a través de la plataforma.

Hemos empezado a ofrecer la posibilidad de vender regalos para bodas y eventos para recaudar más fondos.

FUNDACIÓN INOCENTE AYUDAS PARA FISIOTERAPIA PEDIÁTRICA



Gracias a la ayuda recibida de Fundación Inocente en su convocatoria del año 2024, dos pacientes pediátricos de nuestra asociación han recibido tratamiento de fisioterapia respiratoria durante todo este año 2025.

Queremos agradecer a Fundación Inocente por este apoyo económico que nos ha permitido poner en marcha el proyecto «Ayúdame a Respirar» para mejorar la salud y calidad de vida de nuestros peques.

CENA BENÉFICA EN MONTEERRUBIO (SEGOVIA)



En agosto, la localidad segoviana de Monterrubio organizaba una cena solidaria que recaudó fondos para terapias de soporte para los pacientes pediátricos de nuestra asociación.

Los habitantes de este municipio y otras localidades cercanas se desplazaron hasta allí para degustar unos fabulosos huevos con pisto.

Familias de nuestra organización estuvieron informando sobre la enfermedad, vendiendo nuestra tradicional Lotería de Navidad y merchandising solidario.

CONCIERTO SOLIDARIO DE NAVIDAD EN MUÑOPEURO (SEGOVIA)

La Parroquia San Miguel Arcángel de la localidad segoviana de Muñopedro, acogió un Concierto Solidario de Villancicos a favor de la Asociación ASMD España.

Los vecinos de Muñopedro demostraron su solidaridad con los pacientes y familias de ASMD España apoyando esta acción solidaria, cuya recaudación irá destinada íntegramente a la financiación de terapias y productos de apoyo para los pacientes pediátricos de ASMD.

Dos jóvenes de nuestra asociación, que conviven con la enfermedad y apasionados por la música, participaron de forma activa en este concierto de villancicos.

LOTERÍA DE NAVIDAD 2025

Todas nuestras familias han participado como cada año en la venta de Lotería de Navidad con donativo a nuestra asociación.

La recaudación está siendo destinada íntegramente a la financiación de terapias de apoyo y productos sanitarios no financiados para pacientes pediátricos de nuestra asociación y el programa de ocio inclusivo.

AYUDAS FONDOS FEDER FORTALECIMIENTO MOVIMIENTO ASOCIATIVO 24/25

Hemos recibido las ayudas de los Fondos FEDER para el fortalecimiento de sus asociados. Una ayuda que nos permite cubrir los gastos de gestión de la entidad y el asesoramiento legal y fiscal para la consecución del reconocimiento de utilidad pública.

ALIANZAS

Seguimos colaborando y participando en actividades y grupos de trabajo con nuestras alianzas. Además nuestro presidente, Daniel de Vicente, es miembro de las juntas directivas de las mismas.

- **INPDA** (International Niemann-Pick Alliance): formada por más de 20 organizaciones de pacientes de Niemann-Pick y ASMD de todos los países. Todas las organizaciones de la Alianza nos reunimos bimensualmente por Zoom para poner en común temas relevantes sobre ambas patologías. Este año, además, hemos asistido en Argentina al 10º Encuentro que ha organizado la Alianza. Además, mantuvimos una reunión de trabajo, presencial en Madrid, con miembros de su Junta Directiva, la Fundación Niemann-Pick España y Asociación Niemann-Pick Fuenlabrada.
- **FEDER** (Federación Española de Enfermedades Raras): aglutina a más de 440 asociaciones de pacientes de enfermedades raras en el territorio nacional. Recibimos apoyo a través de los Fondos FEDER para el fortalecimiento de las asociaciones. A través de su SIO nos dan apoyo para resolver las consultas técnicas más complejas relacionadas con valoración de discapacidades, dependencia, problemas de inclusión...
- **EURORDIS** (Rare Diseases Europe): Alianza europea de enfermedades raras con más de 1.000 miembros de distintos países europeos. Apoya e impulsa las ERN (Redes Europeas de Referencia), el Plan de Acción

Europeo, así como con cursos de formación y empoderamiento para pacientes y familias.



ASOCIACIÓN ASMD ESPAÑA

www.asmd.es

info@asmd.es

Tel. +34 644 677 927