



Asociación de pacientes
ASMD España

MEMORIA ANUAL 2023



www.asmd.es



ÍNDICE

CARTA DEL PRESIDENTE: CONOCER ASMD PARA PODER ACTUAR.....	2
SERVICIOS PARA LAS FAMILIAS	3
Servicio de Información y Orientación.....	3
Acceso a ayudas	4
Proyecto socioeducativo “Paciente experto, paciente empoderado”	4
DEFENSA DE DERECHOS.....	5
Investigación y tratamiento	5
III Congreso Nacional Científico Familiar.....	6
VISIBILIDAD.....	7
Rareview 2023	7
Día Mundial de Enfermedades Raras	8
Mes de concienciación ASMD.....	9
Singulares Podcast: “Visión del paciente y necesidades sociosanitarias”	10
X Simposio de Doenças Raras Sintomas Comuns. Oporto	11
69º Congreso de la SEFH	11
Congreso Internacional de la INPDA. Tarragona.....	11
SOSTENIBILIDAD.....	12
Utilidad pública	13
Proyectos solidarios	13



Asociación ASMD España
C/ Vitoria de la Rioja, 60
28050 – Madrid
info@asmd.es
Tel. 644 677 927

CARTA DEL PRESIDENTE: CONOCER ASMD PARA PODER ACTUAR

Buscar y ofrecer soluciones para las necesidades de los pacientes con ASMD y sus familias, orientadas siempre a mejorar su salud y calidad de vida ha sido el motor que nos ha movido y que nos mueve dentro de la Asociación.



2023 ha sido un año clave en el desarrollo de nuestra misión, puesto que hemos trabajado junto a profesionales, hospitales, administración e industria para que el **primer tratamiento de sustitución enzimática para ASMD se aprobara en España**, hito que hemos conseguido en este abril de 2024.

Y lo hemos hecho de la mano de los **pacientes y sus familias**, creciendo como entidad junto a ellas, escuchando y **trabajando por sus necesidades** para ofrecer apoyo e información sobre la enfermedad, profesionales, tratamiento y terapias, así como mejorando la visibilidad de la misma hacia profesionales sanitarios, sociedad, instituciones y administración.

Hemos consolidado nuestro **Congreso Nacional Científico Familiar ASMD España**, celebrando su III edición y posicionándolo como un evento clave para ser un punto de reunión entre familiares y expertos en el que poner en común los principales retos asociados a la patología.

Además, hemos continuado con nuestro proyecto socioeducativo **“Paciente experto, paciente empoderado”** donde abordamos temas directamente relacionados con ASMD desde el punto de vista clínico y social, para educar y empoderar a las familias y los pacientes en el proceso de toma de decisiones vinculado a esta enfermedad.

Así mismo, hemos seguido trabajando por la **sostenibilidad y proyección de ASMD** con eventos como la IV Maratón Musical Solidaria o la presentación a proyectos y subvenciones para continuar acercando prestaciones como la fisioterapia o ayudas individuales.

Por otro lado, como miembro de la **Junta Directiva de FEDER**, en 2023 he tenido la oportunidad de incorporarme a la **Junta Directiva de EURORDIS**, principal alianza europea de enfermedades raras, lo cual nos permite tener una visión amplia del estado de situación y seguir trabajando en red para conseguir propuestas que impacten de lo global a lo nacional en las personas que a diario convivimos con una enfermedad rara. Esta alianza se suma a la **Alianza Internacional Niemann-Pick**, permitiéndonos tener una comunicación constante para coordinar acciones a nivel mundial, como el registro de pacientes, el trabajo en guías clínicas o el acceso a tratamientos.

Son numerosos los retos y desafíos por los que tenemos que seguir luchando como Asociación, pero juntos, como familias, continuaremos alzando la voz y promoviendo la defensa de nuestros derechos para apostar por un futuro donde los pacientes con ASMD tengamos una mejor calidad de vida.

Daniel de Vicente Corbeira
Presidente ASMD España



SERVICIOS PARA LAS FAMILIAS

Nuestros servicios a las familias están dirigidos a orientación, información y apoyo a las mismas, así como a empoderarles en la toma de decisiones sobre su salud. Son servicios que la Asociación presta de forma gratuita, y que son realizados de forma voluntaria por la junta directiva de la entidad. Si bien trabajamos para ir avanzando en su profesionalización y desarrollo, lo cual nos permitirá seguir mejorando la calidad de estos.

Así mismo, contamos con alianzas y colaboradores que nos permiten trabajar en dos líneas:

- Poder derivar las consultas más especializadas, para que puedan ser atendidas.
- Contar con profesionales especializados para formar a las familias en temas de interés.

De forma complementaria, ASMD presenta solicitudes de financiación para acceso a ayudas para las familias.

Servicio de Información y Orientación

Nuestro servicio está focalizado en atender a las personas con ASMD y sus familias, para acompañarlos en el proceso de la enfermedad y recoger sus necesidades más inmediatas. Así mismo, es una puerta de entrada a nuevos pacientes que buscan en él una acogida frente a los primeros momentos de angustia e incertidumbre relacionados con el diagnóstico.

También es un servicio dirigido a profesionales e investigadores para atender consultas relacionadas con la enfermedad.

Se atiende a través de teléfono, email y formulario web fundamentalmente en horario de lunes a viernes.

Las principales consultas que nos llegan están relacionadas con:

- Información ante el diagnóstico.
- Acceso a tratamiento y terapias.
- Información sobre profesionales de referencia.
- Acceso a prestaciones y ayudas

Las consultas más especializadas a nivel sociosanitario y legal se han derivado a alianzas:

- FEDER, para consultas relacionadas con prestaciones y ayudas individuales, así como temas de inclusión escolar y laboral.



- IFSA, para asistencia jurídica y legal para asociados.

A través de este servicio, ASMD recoge las necesidades de las familias, pacientes y profesionales para poder trabajarlas y poner de manifiesto frente a las instituciones, administración y sociedad, la realidad de las personas que conviven con esta patología.

Así mismo, se detectan los casos que presentan mayor vulnerabilidad y se trabaja en conseguir acompañarlos en la financiación de las terapias y ayudas que necesitan.

Acceso a ayudas

Como hemos explicado anteriormente, nuestro SIO es la puerta de entrada a las necesidades de las familias y el pulso que necesitamos para poder acompañar a las más vulnerables.

De esta forma, desde la Asociación, en 2023 hemos continuado presentando solicitud de ayudas para acceso a terapias y productos de apoyo, que, en caso de no ser beneficiarios, la Asociación lo asume con fondos propios.

En 2023 hemos asumido este programa con fondos propios beneficiando a dos personas, que han tenido acceso a sesiones de fisioterapia y ayudas ortoprotésicas.

Proyecto socioeducativo “Paciente experto, paciente empoderado”

Nuestro proyecto socioeducativo “Paciente experto, paciente empoderado”, tiene como objetivo educar y empoderar a los pacientes de ASMD en el manejo de su enfermedad. Consiste en un ciclo de charlas y talleres impartidos, de forma presencial y/o webinario Zoom, por profesionales clínicos y científicos de ASMD, así como expertos en salud en general, en los que colaboramos también los pacientes.

Se tratan temas directamente relacionados con nuestra patología, para que podamos conocerla en profundidad. No sólo desde un punto de vista clínico, también social. Expertos clínicos, científicos, enfermería, nutricionistas, fisioterapeutas y profesionales del derecho sanitario son algunos de los profesionales que participan en este proyecto.

Un programa directamente orientado a educar y empoderar al paciente y/o a sus familias sobre su enfermedad y en el manejo de esta en todos los ámbitos: clínico, social, autocuidados, legal...

El objetivo es poder acompañarle en la toma de decisiones vinculada a su salud, desde ámbitos especializados.

En 2023 se llevó a cabo la principal sesión de este programa en el mes de junio, en la que se abordó la siguiente temática: “Administración de terapia de sustitución enzimática en hospital de día”

Para ello contamos con una profesional de la enfermería del Hospital Ramón y Cajal, quien nos contó el manejo de este tratamiento en el ámbito hospitalario.

A lo largo de la sesión, los pacientes tuvieron la oportunidad de formular sus consultas, estableciéndose un diálogo cercano con los profesionales.

DEFENSA DE DERECHOS

Para defender los derechos de las personas con ASMD es necesaria la promoción de los cambios necesarios. Así, trabajamos para potenciar la investigación sobre diagnóstico y tratamiento, promocionar la inscripción de los pacientes en los registros nacionales e internacionales y facilitar el acceso de pacientes y personal sanitario y científico a fuentes fiables de información.

Además, organizamos congresos y grupos de trabajo para compartir conocimiento y facilitar el contacto entre especialistas, investigadores y pacientes.

Investigación y tratamiento



Donación de muestras al Biobanco Nacional de Enfermedades Raras (BioNER) de pacientes con ASMD

El principal objetivo de BioNER es disponer de un catálogo de muestras biológicas asociadas a información clínica y epidemiológica sobre enfermedades raras, de modo que sirva de apoyo a la INVESTIGACIÓN que se avance en el conocimiento de las bases fisiopatológicas de las enfermedades raras.

Si eres un paciente con ASMD o un familiar puedes donar muestras a BioNER ¿CÓMO?

- 1. Inscripción en REGISTRO de PACIENTES de ENFERMEDADES Raras (RePER-ISCIII)**
 - RePER-ISCIII: Registro de Pacientes de Enfermedades Raras
 - Requisitos:
 - Por teléfono
 - Por correo postal
 - Por web (RePER-ISCIII)
 - Una vez realizada y aceptada la solicitud de registro se pueden DONAR MUESTRAS a BioNER
- 2. DONACIÓN de muestras al BioNER**
 - El registro (RePER) inicia el proceso de donación de muestras:
 - Contacto con el médico y envío kit para extracción de muestras.
 - El radiólogo contacta con la familia para la donación.
 - Entrega de muestras en el hospital y envío a BioNER.
 - Almacenamiento en BioNER.
- 3. Generación de Organoides: INVESTIGACIÓN ASMD**
 - Generación de iPSCs y organoides de pacientes con ASMD
 - Investigación ASMD
 - Extracción de iPSCs
 - Generación organoides de pacientes ASMD (Cerebro, Corazón...)
 - Estudio de mecanismos moleculares de ASMD
 - Screening de fármacos candidatos para terapias personalizadas y estudio de nuevas terapias
 - Investigación en las células organoides generadas por ASMD, como un modelo de enfermedad en el que se puede estudiar la fisiología de las células implicadas en el caso de ASMD responsable de ASMD tipo A, B y A/B

CONCLUSIÓN
 La donación de muestras biológicas por los pacientes es clave para la investigación en ASMD y permite generar modelos personalizados para el estudio de la enfermedad.

Desde ASMD España seguimos visibilizando y apoyando la donación de muestras de pacientes de ASMD al Biobanco Nacional de Enfermedades Raras (BioNER)

Este banco dependiente del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras de Instituto de Salud Carlos III alberga muestras de sangre, hemoderivados y biopsias de tejidos.

Con este apoyo permitimos el avance en investigación sobre los mecanismos moleculares del ASMD.



Asociación ASMD España
C/ Vitoria de la Rioja, 60
28050 - Madrid
info@asmd.es
Tel. 644 677 927

Con relación a Xenpozyme, primera y única terapia disponible para nuestra enfermedad, durante el año pasado impulsamos junto con la AEMPS el desarrollo del IPT del medicamento.

A la finalización de este IPT se nos remitió el borrador del mismo, para su revisión por parte de nuestro comité científico.

Fueron varias las apariciones en medios de comunicación para mostrar la urgencia en el acceso al mismo, por parte de los pacientes más graves.

Además, estuvimos en contacto con la Dirección General de Cartera Básica de Servicios del Sistema Nacional de Salud y Farmacia para impulsar la comercialización rápida de la terapia en España.

No ha sido hasta abril de 2024 cuando la Comisión Interministerial de Precios de los Medicamentos (CIMP) ha propuesto su inclusión en la prestación farmacéutica del SNS.

III Congreso Nacional Científico Familiar



Durante los días 29 y 30 de septiembre se celebró en Madrid nuestro III Congreso Nacional Científico Familiar ASMD España, dando paso al inicio del "Mes de Concienciación ASMD - Niemann-Pick"

Investigar es avanzar en diagnóstico, tratamiento y en una mejor atención al paciente. ¡Y nosotros queremos seguir avanzando!

Dábamnos comienzo al evento con una cena inaugural la noche del viernes 29, donde pacientes, familias y participantes en los paneles del evento pudieron conocerse de una forma distendida.

En esta edición contamos con un programa de paneles dedicados a la investigación y clínica de la patología.

Apertura institucional del acto.

D. Daniel de Vicente Corbeira. Presidente ASMD España.

D^a Carolina Rodríguez Gay. Jefa de Área de Información y At. al Paciente. Dirección Gral. Humanización y Atención al Paciente de la Comunidad de Madrid

Usos prácticos de la IA para Pacientes de Enfermedades Raras.

D. Julián Isla. Fundador Fundación 29

Mini-órganos de pacientes permiten avanzar en la investigación del ASMD.



Dra. Dña. Gema Gómez Mariano. Investigadora de IIER Instituto de Salud Carlos III.

Investigación preclínica para entender y tratar la patología cerebral en ASMD.

Dra. Dña. Dolores Ledesma. CSIC. Centro Biología Molecular Severo Ochoa

Avances en mecanismos de transporte celular para tratamientos de sustitución enzimática de enfermedades de depósito lisosomal.

Dra. Silvia Muro. Profesora del ICREA. Jefa de grupo en IBEC. AIMBE Fellow

Mesa debate. Preguntas frecuentes sobre ASMD.

Dr. D. Jesús Villarrubia. Servicio de Hematología Hospital U. Ramón y Cajal

Autoestima y resiliencia en enfermedades raras.

D^a Alba Parejo. Creadora de Contenidos. Divulgadora. Socióloga

El Congreso Anual Científico-Familiar ASMD supone un punto de reunión entre pacientes, familiares y expertos en el que poner en común los principales retos asociados a la patología.

Se abordaron las últimas investigaciones y avances en el tratamiento de la ASMD, además se habló mucho en la jornada sobre la dificultad de acceso al tratamiento en España.

Diferentes medios de comunicación digitales se hicieron eco del evento y de las necesidades no cubiertas de los pacientes y familias de ASMD.

VISIBILIDAD

Visibilizar la problemática en enfermedades raras es fundamental para generar sensibilización y conciencia sobre que nos encontramos ante un problema de salud pública que afecta en España a tres millones de personas y sus familias. Visibilizando conseguimos poner el objetivo en que se generen protocolos de actuación y se aborden las necesidades que enfrentamos.

Rareview 2023

Rareview es una actividad de formación continuada patrocinada por SANOFI donde se analizan y se actualizan las novedades en enfermedades lisosomales de la mano de profesionales que son expertos reconocidos en estas patologías. Mediante este programa se discuten los avances y desafíos más actuales.

Es un punto de encuentro a nivel mundial en el que participan todos los expertos de lisosomales. Se abordan desde lo básico a lo clínico y con distintas especialidades implicadas. Se abarcan distintos tratamientos y el futuro de estas.

Desde ASMD acudimos a esta formación de manera anual, para poder estar mejor preparados y capacitados para conocer la realidad actual, y así acompañar a las familias.



Día Mundial de Enfermedades Raras

El 28 de febrero, cuando el 29 no existe, se celebra el Día Mundial de las Enfermedades Raras. Un día que tiene como objetivo impulsar una movilización global que permita posicionar la realidad de estas patologías en la agenda pública.

Desde su puesta en marcha en 2008, cada vez más países se han sumado a esta iniciativa hasta llegar a 106 el año pasado. En España, desde FEDER aterrizamos esta campaña global de la mano de la alianzas europea, iberoamericana e internacional: EURORDIS, ALIBER y RDI, respectivamente.

El año pasado, la Campaña impulsada por FEDER, y a la que nos adherimos desde ASMD España, tenía como lema “Haz que el tiempo vaya a nuestro favor”, persiguiendo los siguientes objetivos:

- Obtener nuevas posibilidades diagnósticas y diagnósticos más precisos.
- Favorecer el acceso en equidad a pruebas diagnósticas y programas de cribado neonatal.
- Reconocer específicamente al colectivo de personas sin diagnóstico.
- Crear y fomentar líneas de investigación y diagnóstico.

Porque el diagnóstico es la puerta de entrada de todo lo demás y a lo largo de los últimos años se han generado acciones que suponen una oportunidad para alcanzar un diagnóstico ágil y temprano.

Durante el mes de febrero y marzo se han llevado a cabo múltiples actos y eventos de visibilidad en toda España.

Como cada año, FEDER celebró su Acto Oficial con una jornada presidida por Su Majestad la Reina, y en donde se encuentran pacientes, familias, asociaciones, instituciones y alianzas. Este acto se celebró en Santiago de Compostela y contó

además con la presencia del Ministerio de Sanidad y distintas autoridades autonómicas y nacionales.

El día previo participamos de la Andaina Solidaria "Haz que el tiempo vaya a nuestro favor". Un recorrido desde el Monte del Gozo hasta la Plaza del Obradoiro para visibilizar el peregrinaje en busca de un diagnóstico que sufren las personas que padecen enfermedades raras, muchas de ellas aún sin diagnosticar.



Mes de concienciación ASMD



El 19 de octubre es el día Mundial de nuestra patología, por ello, durante todo el mes realizamos campañas de visibilización y concienciación sobre la enfermedad.

Visibilizar las enfermedades raras, como ASMD, es clave para dar a conocer el impacto de estas en la salud del paciente y en su entorno familiar y social. Así como las necesidades no cubiertas de las personas que la padecen y sus familias.

Uno de los grandes retos a los que nos enfrentábamos en esa fecha era el acceso al tratamiento en España, produciéndose una situación muy desigual no sólo en las comunidades autónomas, sino en hospitales en la misma ciudad. Por ello fue nuestro objetivo principal visibilizar esa desigualdad y hacer llegar la misma a los medios de comunicación, quienes se hicieron eco ayudándonos a dar visibilidad al respecto.

3er Edición Singulares Unidos por las enfermedades raras

La plataforma Singulares, dirigida por profesionales sanitarios del Hospital Clínico San Carlos con el objetivo de mejorar la visibilidad y atención sociosanitaria de los pacientes de enfermedades raras, contó con la participación de nuestro presidente Daniel de Vicente para dar su visión sobre las necesidades de los pacientes de enfermedades raras.

Este encuentro organizado por el Servicio de Farmacia del Hospital San Carlos y la Fundación Kronos, donde se dieron cita especialistas clínicos en enfermedades raras, farmacéuticos hospitalarios, pacientes, representantes de la Administración y de la industria farmacéutica para abordar los temas más relevantes y de actualidad sobre enfermedades raras.



La mesa de debate giraba sobre las necesidades y problemas de las pacientes vinculadas al retraso diagnóstico, la falta de tratamientos y su dificultad de acceso, así como los retos a los que nos enfrentamos las asociaciones de pacientes. En este sentido, nuestro papel fue trasladar el soporte integral que ofrece a las familias el estar en la asociación, con la información, orientación y apoyo como parte de los servicios.

X Simposio de Doenças Raras Sintomas Comuns. Oporto



En abril viajamos hasta la ciudad de Oporto en Portugal para asistir y participar de forma activa en X Simposio de Enfermedades Raras de Portugal.

Nuestro presidente, Daniel de Vicente, comentó la labor de apoyo a pacientes y familias, que se lleva a cabo desde la asociación. Así como la participación en grupos de incidencia política y transformación social en los que está presente nuestra asociación.

69º Congreso de la SEFH

En octubre participamos en la ciudad de Bilbao, en el Congreso de la Sociedad Española de Farmacia Hospitalaria (SEFH) Junto con el Dr. Antonio González Meneses, pediatra del Hospital Virgen del Rocío de Sevilla, dimos a conocer el impacto de ASMD en el entorno social, laboral, educativo de las personas que lo padecen.

Afectando de manera psicológica y disminuyendo la calidad de vida de los pacientes, sus familias y cuidadores.

Este impacto disminuye cuando el paciente es tratado con una terapia eficaz.



Congreso Internacional de la INPDA. Tarragona.

En noviembre, asistimos al Congreso de la Alianza Internacional Niemann-Pick (INPDA) que se celebró en Tarragona, el mayor evento celebrado a nivel global para pacientes de ASMD y Niemann-Pick.

Asociaciones de Niemann-Pick y ASMD de todo el mundo se reunieron durante 3 días, junto con especialistas e investigadores expertos en estas enfermedades para conocer los últimos avances en tratamiento y diagnóstico.

Nuestro presidente participó como ponente en una de las charlas, donde comentó las diferentes acciones que se pueden potenciar desde las organizaciones de pacientes para mejorar los tiempos de diagnóstico de ASMD.



SOSTENIBILIDAD

Desde ASMD España continuamos trabajando por la sostenibilidad de nuestros proyectos y la consolidación de nuevas oportunidades que nos permitan diversificar nuestra acción y multiplicar el impacto.

En 2023 hemos continuado trabajando en el reconocimiento de la utilidad pública y el impulso de los donantes y colaboradores.

La profesionalización de la entidad se presenta como un desafío clave para poder lograr estos objetivos.

Este año hemos conseguido rebajar la cuota de socios en más de un 50% gracias a la recaudación de las distintas acciones de visibilidad.

Utilidad pública

Se ha seguido trabajando sobre el reconocimiento de entidad de utilidad pública.

Para conseguir este reconocimiento, se requiere adaptar y documentar todo el trabajo que se está haciendo desde la asociación para cumplir con los requisitos que legalmente se establecen para dicho reconocimiento, para ello contamos con los servicios de Mategui Asesores.

Este procedimiento supone un trabajo de fondo que habrá que seguir desarrollando durante los próximos años.

Los gastos asociados a la gestión de este reconocimiento de utilidad pública están íntegramente financiados por las ayudas anuales de FEDER para el fortalecimiento de las asociaciones.

Proyectos solidarios

Hemos dado de alta un proyecto de financiación en la plataforma **Teaming** y hemos incluido enlace al mismo desde nuestra web. Se está dando visibilidad en RRSS para que la gente se una y haga sus aportaciones a través de Teaming.

Los fondos recaudados irán destinados a terapias de soporte y productos de apoyo: fisioterapia funcional, fisioterapia respiratoria, atención psicológica, plantillas ortopédicas...



Si la cantidad es suficiente nos gustaría dar impulso a los proyectos de investigación sobre mejora de tratamiento y mejora del diagnóstico genético de nuestra enfermedad.



Asociación ASMD España
C/ Vitoria de la Rioja, 60
28050 - Madrid
info@asmd.es
Tel. 644 677 927

Así mismo, para concienciar a la sociedad sobre esta enfermedad, el año pasado llevamos a cabo dos acciones lúdicas que además contribuyeron a recaudar fondos.

Por un lado, en el mes de noviembre se llevó a cabo el **IV Maratón Musical Solidario** en Muñopedro, Segovia, con una participación de más de 600 asistentes a distintos conciertos solidarios que se realizaron durante dos días.



Por otro lado, en diciembre, la Peña el Chepa organizó un vermú solidario en Mata de Quintanar a favor de la asociación.



Asociación ASMD España
C/ Vitoria de la Rioja, 60
28050 - Madrid
info@asmd.es
Tel. 644 677 927



www.asmd.es

Twitter, Instagram, Facebook y LinkedIn: **@Asmdspain**

