



Revista de la Fundación
Atrofia Muscular Espinal

Presentación

¿Qué es FundAME News?

FundAME News sale a luz en este primer cuatrimestre del año cargado de novedades, noticias e información relevante para la cada vez más numerosa familia FundAME. En esta revisión de lo que han sido los primeros meses del 2015 queremos haceros partícipes de lo que entre todos estamos logrando: iniciativas puestas en marcha por parte de nuestros voluntarios y colaboradores, hitos alcanzados en relación a empresas farmacéuticas para la accesibilidad a ensayos y tratamientos clínicos para la AME, novedades del mercado e iniciativas/líneas de trabajo de la propia Fundación... ¡y muchas más noticias que esperamos sean de vuestro interés!.

Arrancamos con fuerza y nuestra intención es poder reflejar la labor que desarrollamos, los hitos a los que estamos llegando gracias a vuestro apoyo y como no: ofreceros todos los contenidos que creemos son de mayor interés para la AME.

Deseamos que disfrutéis de la lectura; comunicaros igualmente que estamos abiertos a la recepción de vuestras sugerencias para en la medida de lo posible, atender contenidos que sean de vuestro interés e invitaros a que nos sigáis través de www.fundame.net, grupo Facebook (Fundame) y twitter (@Fundamenet).

Atentamente:

Equipo FundAME

Sumario

Contenidos de este número

En esta edición os presentamos los siguientes contenidos de interés:

- 1- Cambios en FundAME:** nueva incorporación, nueva web, nuevo logo y mejoras en nuestra rendición de cuentas
- 2- Nuevas líneas de trabajo para FundAME**
- 3- Eventos FundAME**
- 4- Nuestros proyectos:** registro de pacientes.
- 5- Eventos organizados por voluntarios**
- 6- Nuestra campaña de recogida de móviles**
- 7- FUNDAME Y SMA EUROPE:
RESOLUCIÓN DE LA 7ª CONVOCATORIA
DE INVESTIGACIÓN** de la Atrofia Muscular Espinal.
- 8- Estado de ensayos clínicos y
comercialización de medicamentos para
la AME**
- 9- Noticias de Interés para la Comunidad**

Cambios en FundAME

Nueva incorporación y mejoras en nuestra
rendición de cuentas

Dado el impulso que está tomando la AME en los últimos tiempos en cuanto a novedades relativas al desarrollo de ensayos clínicos y la eventual comercialización de tratamientos resultantes, el patronato de FundAME ha creído importante hacer un esfuerzo especial para asegurar que la información de los avances llega a todos nuestros socios y que multiplicamos las oportunidades de que estos ensayos y tratamientos lleguen cuanto antes a España.

Para ello ha incorporado recientemente en su equipo a una profesional a tiempo completo del ámbito de las organizaciones sin ánimo de lucro, que se dedicará a impulsar la implementación de la Estrategia de la organización para cumplir sus objetivos y fomentar la transparencia y la comunicación de FundAME.

Su incorporación se llevó a cabo en este primer cuatrimestre del año y esperamos cosechar muchos éxitos gracias a su labor.

Igualmente, ha decidido externalizar la contabilidad de la organización a CAF Gestión (www.cafgestion.com). Se trata de una empresa especializada que hará seguimiento de nuestros ingresos e inversiones para cumplir con nuestros objetivos, al tiempo que atenderá las donaciones y cuotas que nuestros socios

abonan puntualmente, solucionando las incidencias que pudieran ocasionarse. Esto nos permitirá llevar un mejor seguimiento en lo que a materias económicas se refiera, y ofrecer una mejor rendición de cuentas a nuestros socios y patrocinadores, que avale la transparencia de nuestra entidad.

Al margen de la difusión de contenidos que os enviamos a través de **FundAME News**, y con la finalidad de mejorar nuestra comunicación y el acceso a noticias de interés para la comunidad AME, os informamos que FundAME dispone de una **nueva web** alojada en la misma dirección habitual (www.fundame.net). ¡Os invitamos a que visitéis la misma! Y... esperamos os sea mucho más intuitiva, clarificadora y accesible.

Por otra parte, y por si acaso no lo habíais notado aún: nuestras neuronitas han mudado formato y se han modernizado en un **nuevo logo** que os damos a conocer en este boletín. ¡Deseamos que os gusten y como no: nos acompañen en nuevas campañas y comunicaciones que ya están en marcha y de las que esperamos informaros en el ¡próximo número!

FundAME
Fundación Atrofia Muscular Espinal



Nuevas líneas de trabajo

¿Año nuevo, vida o... línea nueva? y es que queremos asegurarnos de que las personas con AME de España están recibiendo los mejores cuidados, que los ensayos clínicos de nuevos tratamientos que están en distintas fases a nivel mundial puedan llegar a España y que en España se tenga acceso cuanto antes a los tratamientos que eventualmente, comenzarán a comercializarse.

¿Cómo?

FundAME está invirtiendo tiempo y esfuerzos en establecer diálogos y contactos con entidades clave para que nuestros representados puedan acceder a ensayos clínicos, uso compasivo de medicamentos* o se potencie la comercialización de éstos, procurando que las autoridades sanitarias asuma los costes de los tratamientos. Ejemplo de ello es nuestra alineación de objetivos con Feder (Federación Española de Enfermedades Raras) o la AEMPS (Agencia Española de Medicamentos y Políticas Sanitarias). Unir fuerzas con organizaciones que persiguen los mismos objetivos, o, por ejemplo, formar parte de comités representativos de pacientes nos facilitará el acceso a información relevante y a las posibles tomas de decisiones futuras.

Fuera de España, FundAME está realizando un esfuerzo conjunto con las organizaciones hermanas de otros países

representadas en SMA Europe (<http://sma-europe.eu>) para facilitar y acelerar el acceso a un tratamiento en Europa, y transmitir a investigadores, médicos, farmacéuticas y autoridades reguladoras internacionales, las necesidades del colectivo de pacientes con AME.

SMA Europe también tiene una línea de cooperación y coordinación abierta con las organizaciones americanas (CURESMA www.curesma.org y SMA Foundation www.smafoundation.org) ya que la Atrofia Muscular Espinal es un problema mundial y compartimos muchos objetivos. Unidos somos más fuertes.

Con la industria farmacéutica FundAME también está estableciendo un diálogo tanto dentro como fuera de España. Destacamos el diálogo abierto con Laboratorios Roche y la colaboración con Isis Biogen, especialmente en el diseño y puesta en marcha del Estudio que están realizando en 5 países de Europa sobre Calidad de Vida y Esfuerzo económico que supone vivir con Atrofia Muscular Espinal.

*Uso compasivo de medicamentos: es el acceso a medicamentos que están siendo probados por laboratorios farmacéuticos a nivel mundial y que se encuentran en fase de ensayo clínico, o en fases previas a su comercialización. Dichos medicamentos aún no han sido comercializados por lo que el acceso a los mismos requiere de permisos especiales que regula la AEMPS.

Eventos AME

XI Edición del Encuentro Anual de Familias



Los días 6 y 7 de febrero de 2015 tuvo lugar la XI edición del encuentro anual de familias afectadas por AME, organizado por FundAME en el Colegio Santa María la Blanca de Montecarmelo (Madrid). Las jornadas acogieron en su totalidad a más de 600 personas (300 asistentes presenciales y 320 seguidores del encuentro en streaming), y resultaron ser un punto de encuentro inolvidable entre familiares, afectados, niños, especialistas y empresas farmacéuticas.

Gracias a la labor de un potente e implicado equipo de voluntarios, y mientras los mayores atendíamos a contenidos más técnico-científicos, nuestros pequeños pudieron disfrutar de numerosas actividades planteadas ad hoc para ellos: juegos, disfraces, magos, talleres de pintacaras, adiestramiento de perros o aves rapaces - entre otras muchas-.

Lo más emocionante de las jornadas fue no obstante, el escuchar por primera vez en España las palabras “ensayo

clínico” asociadas a la AME: y es que se nos desveló que nuestro país había comenzado a acoger una primera fase de ensayos focalizados en el desarrollo de un tratamiento para la AME (laboratorios ISIS PHARMACEUTICALS), y que Laboratorios Roche tenía previsto arrancar con un nuevo ensayo clínico muy pronto.

Igualmente, los nuevos hitos de FundAME, logros en definitiva del trabajo efectuado a lo largo del año anterior, fueron presentados a los asistentes: por fin un registro de pacientes unificado salía a la luz y se nos indicaba cómo y por qué acceder al mismo, y... más buenas noticias en el campo de la innovación tecnológica: un exoesqueleto específicamente diseñado para menores afectados por AME estaba en proyecto de desarrollo.

La parte más práctica, como viene siendo habitual en nuestras jornadas, vino de la mano de nuestros fisioterapeutas, que nos enseñaron a contribuir al mantenimiento de la calidad de vida de nuestros hijos



a través de una sesión orientada a ofrecernos consejos de vital importancia para su día a día. No menos importante fue la ocasión única que tuvieron todos los asistentes de interactuar, consultar y hacer sus sugerencias a los especialistas que acudieron de todas España, así como con los representantes de ISIS FARMACEUTICALS y Laboratorios Roche.



Las iniciativas llevadas a cabo por los amigos de la gran comunidad de FundAME también tuvieron su espacio: gracias a campañas como la “recogida de móviles” que se desarrolla a nivel nacional y que cada vez cuenta con mayores puntos de recogida, el Tupa Tupa Fest (festival nacional de música organizado por jóvenes), blogs como “El Camino de Elena” o iniciativas como “pedaleando por ellos” o “globos por la AME” nuestra entidad capta fondos y se hace fuerte entre las redes sociales. ¡Gracias Javier, Vanesa, Claudia, Carla, y Andrés por vuestra labor y por acudir en representación de vuestras ideas, que tantos éxitos han cosechado.!



El broche de oro se llevó a cabo en el último evento de las jornadas, y esta vez en un escenario de excepción: las instalaciones del Estadio Santiago Benabeu. Con una visita completa al campo y un agradable almuerzo con vistas al mismo terminamos despidiéndonos de un fin de semana inolvidable.



¡Gracias a todos los que lo hicisteis posible, nos vemos en el siguiente!

Exoesqueleto

Investigación en AME



Uno de los proyectos de investigación

que FundAME está apoyando es el llevado a cabo por la Doctora en Robótica Doña Elena García del CSIC (Centro Superior de Investigaciones Científicas) consistente en el desarrollo de un Exoesqueleto específico para la AME.



Actualmente se está trabajando en paralelo en dos proyectos de Exoesqueletos para la AME: uno de ellos con el Departamento de Rehabilitación del Hospital Sant Joan de Deu, para explorar sus capacidades como herramienta de rehabilitación, y el segundo, con la colaboración del Hospital Ramón y Cajal para estudiar las mejoras que un exoesqueleto pueden proporcionar a la vida diaria de una persona con AME.

Con el objetivo de dar a conocer a nuestra comunidad ambos proyectos por el interés que están despertando, el pasado 10 de abril tuvo lugar un encuentro digital entre la Doctora

Elena García y todos aquellos familiares y afectados por la AME que querían conocer los avances en el desarrollo del Exoesqueleto. El encuentro tuvo lugar a las 13,30 horas y tuvo una hora de duración, en la que la doctora, muy amablemente, respondió a cada una de las dudas planteadas. Para todas aquellas personas que no tuvieron ocasión de seguir el encuentro y que pudieran estar interesadas en saber más acerca de los pormenores del mismo, os recomendamos visitar el siguiente enlace alojado en nuestra web:

<http://www.fundame.net/exoesqueleto.html>

Registro de pacientes

Nueva plataforma online

Registro de Pacientes
Atrofia Muscular Espinal España

Registro de pacientes AME España

IDENTIFÍCATE | REGÍSTRATE

FundAme Contacto

REGÍSTRATE AHORA USUARIO YA REGISTRADO SOLICITAR NUEVA CONTRASEÑA

INFORMACIÓN

- › Información General sobre el registro de Pacientes AME España
- › Información Registro de los afectados

Bienvenida

Registro de pacientes con Atrofia Muscular Espinal (AME) España

En esta página encontrará:

- Información sobre el registro de afectados, las ventajas de registrarse para usted y detalle del proceso de registro.
- Si lo desea puede iniciar el proceso de registro:
Seleccione en el Menu superior:
REGÍSTRATE AHORA.
A continuación introduzca su nombre de usuario y dirección de correo.
- Si ya está registrado, puede iniciar sesión para ver sus datos y actualizarlos cuando sea necesario.
Seleccione en el Menu superior:
USUARIO YA REGISTRADO.
A continuación introduzca su nombre de usuario y contraseña.
- Si lo desea, puede solicitar cambiar su contraseña.
Seleccione en el Menu superior:
SOLICITAR NUEVA CONTRASEÑA.
A continuación introduzca su nombre de usuario o dirección de correo.
- El Registro de afectados con Atrofia Muscular Espinal (AME) en España está patrocinado por FundAme.

FundAME se encuentra en estos momentos poniendo en marcha distintos proyectos en beneficio de todas aquellas personas afectadas por la AME. Objeto de este primer boletín del año es el hablaros de manera destacada de un gran hito que recientemente se ha puesto en marcha y que creemos es de vital importancia que conozcáis y ayudéis a divulgar: **nuestro registro de pacientes AME.**

El tener un Registro por el que la comunidad de afectados por una enfermedad está localizada y localizable, es CLAVE para lograr fomentar el interés de investigadores y farmacéuticas por el desarrollo de estudios en nuestro país. Por ello, es fundamental que estemos todos inscritos en el Registro de Pacientes AME.

¿Qué es el registro de pacientes y cómo puedo acceder a él?

Nuestro registro de pacientes es una aplicación informática alojada en una plataforma de almacenamiento virtual que ha sido desarrollada gracias a una donación en especie efectuada por la empresa INDRA (valorada en 49.953,60 euros). Puedes acceder al mismo a través de www.registroame.org. Dicho registro está altamente protegido por

los cánones que dicta la Ley Orgánica de Protección de Datos española en un servidor de uso único. Los datos alojados son para uso exclusivo en beneficio de la investigación de la enfermedad.

¿Por qué la relevancia de llevar a cabo este registro?

Muy sencillo: la AME es una enfermedad rara para la que apenas se han invertido fondos que investiguen tratamientos y por lo tanto, infraestructuras de atención especializada. Sabemos de su origen genético, la casuística de su transmisión, etc., pero no de su índice de prevalencia. Se calcula que hay unas 1500 familias afectadas repartidas por el territorio nacional, es decir: se estima, pero no se conoce a ciencia cierta.

Traer un ensayo clínico o un tratamiento a España para una enfermedad rara es algo laborioso y supone para la empresa que lo lleve a cabo una larga lista de costes económicos y burocráticos. Añadir a estos factores la labor de investigar el número de afectados, la casuística de cada tipología, o la localización geográfica de cada caso hace que nuestro país no sea



atractivo para la recepción de soluciones que curen la enfermedad.

Es por lo tanto labor prioritaria de FundAME el allanar el terreno para que nuestra organización y estructura en torno a la AME sea un reclamo para la industria farmacéutica, y que permita facilitar la entrada y comercialización de productos que mejoren la calidad de vida de los afectados y que ofrezcan una cura futura para la misma.

¿Qué supone estar registrado?

Las farmacéuticas encuadran cada una de sus investigaciones en tipologías concretas de la enfermedad; variables como la edad en la que aparecieron los primeros síntomas, los meses de gestación, la tipología, etc., pueden determinar la adscripción a futuros ensayos orientados de manera específica esa casuística concreta.

El tener un registro sobre la AME en España permite dar muchísima información sobre esa enfermedad de gran interés para investigadores, farmacéuticas y especialistas médicos: cuántas personas afectadas hay en España, cómo y dónde están, qué cuidados se están dando, etc., lo que facilita avanzar en la búsqueda de un tratamiento para la enfermedad. Además, al estar registrado, recibes información actualizada sobre los avances de investigaciones que puedan interesarte y sobretodo, estás localizado para participar en ensayos clínicos que se desarrollen en el país.

¿Qué estamos llamados a hacer en relación al registro?

Pertenecer o no al registro es una decisión personal, pero en ningún caso tiene desventajas para tí o tus familiares afectados. Dicen que la unión hace la fuerza y la comunidad de afectados por la AME te necesita; cada registro cuenta y en ningún caso es algo obligatorio participar de un futuro ensayo. La decisión siempre será tuya, pero es muy probable que no te enteres de su existencia ni te podremos informar de ella si no te inscribes.

Un pequeño aviso para todos los inscritos:

Para que el registro sea efectivo recordad que es imprescindible una vez finalizado:

- Nos remitáis el permiso de consentimiento informado correctamente cumplimentado y firmado a la siguiente dirección postal: Antonio Miró Valverde, N° 7 – Piso 5 G. Madrid 28055.
- Nos enviéis una copia (vía correo electrónico o postal) del diagnóstico genético de AME.

Una última cosa... ¿Nos ayudas a difundir este artículo entre todos tus allegados-afectados?

¡¡¡GRACIAS!!!

Eventos de las Familias AME

El primer cuatrimestre del año

ha dado lugar a recibir muy buenas noticias por parte de voluntarios y allegados de FundAME. Cada vez es más la originalidad y los frutos que se recogen gracias a los mismos; no sabéis la alegría con la que escuchamos vuestras iniciativas y el éxito de convocatoria que tenéis... ¿tú tienes otra en mente? ¡Adelante! (más info en <http://www.fundame.net/index.php/colabora-con-nosotros/organiza-un-evento>)

Os contamos a continuación lo acontecido en estos meses del año:

“Globos por la AME”, 10 de enero, promovido desde Huelva: 3.000,00 euros de recaudación.

Ciudadanos de a pie, voluntarios y familiares afectados por la AME a los que se unieron en iniciativas paralelas otras ciudades como Ronda, Mataró y Poblete, lanzaron cientos de globos al aire que lograron con el apoyo de medios de comunicación locales y autonómicos ser altavoces de nuestra causa. Igualmente ayudaron al entretenimiento de la jornada las numerosas sorpresas que acompañaron: animaciones y talleres infantiles, puestos de artesanía y repostería, o la visita de Mickey y Minnie Mouse. Aprovechamos la ocasión igualmente para agradecer la colaboración de donantes públicos y privados que permitieron sortear premios entre los asistentes.

“42K#STOPAME. Maratón de Barcelona”, 15 de marzo: 1.200,00 euros de recaudación”.

A fuerza de vender a 0.50 euros cada kilómetro del recorrido, nuestro campeón corrió nada más y nada menos que 42 kilómetros en la 37ª Edición de la Zurich Maratón de Barcelona en beneficio de la AME. Iván... no sólo Sara y Sofía están orgullosas de ti, ¡desde aquí nuestro gran aplauso!



I Fiesta Solidaria “El Camino de Elena”, San Juan de Alzafarache. 14 de marzo: 4.880,00 euros de recaudación.

¡Menuda jornada! batucada, castillos hinchables, pintacaras, zumba infantil, globoflexia, monólogos y actuaciones infantiles... no faltaron los sorteos, las bebidas, paelladas ni barbacoas para lo que fue un día perfecto para pasar en familia. Hay que decir que el acceso era gratuito y que se pudo a disposición un número de cuenta para una “fila cero” de asistentes y un punto de recogida de móviles. ¡“El Camino de Elena” está en todo!



“Cuadros contra la AME”, Cambados. 28 de Marzo: 560,00 euros de recaudación.

11,00 de la mañana, Plaza de Alfredo Brañas. Acompañados de música en vivo, Lino y Gogue pintaron un cuadro en directo que se puso a subasta en la página del evento de Facebook “Selfies contra la AME”. Durante más de 10 días se llevó a cabo una puja en la que hubo mucha competencia. ¿No es verdad que cada vez ponemos un listón más alto a las barreras de la AME?. ¡Grandes y originales son nuestros amigos de FundAME!



Nuestra campaña permanente de recogida de móviles

Bares, tiendas de electrodomésticos, papelerías, farmacias, colegios, oficinas... todo lugar de paso en una buena oportunidad para colocar “tu punto de recogida de móviles”. Para aquellos despistados os contamos:

Los móviles son una herramienta de recaudación muy importante para FundAME: es fácil, no requiere de mucha atención ni inversión previa y los trámites se limitan a una llamada puntual cuando tu “caja de móviles” está llena: una empresa se encarga de recogerlos y hacerte una transferencia por el importe valorado, que debes remitir a nuestra entidad (La Caixa, titular: Fundame, nº cuenta 2100.4742.78.0200027688, indicando nombre y apellido + venta de móviles). Figurará como una donación personal, por lo que recibirás tu certificado de retenciones y posterior desgravación fiscal (si nos escribes a organizacion@fundame.net indicándonos tus datos).

Detalles y más información a través de nuestra web:

<http://fundame.net/colabora/campana-recogida-de-moviles.html>

FundAMEySMA Europe: resolución de la 7ª Convocatoria de Investigación de la Atrofia Muscular Espinal.

Fundame forma parte junto con otras 10 organizaciones europeas de la Red Europea: SMA Europe, red orientada a crear un marco adecuado que estimule la colaboración y la investigación para la búsqueda de tratamientos para la AME, así como a promover el bienestar de los afectados.

SMA Europe lanza cada año una convocatoria mundial para financiar proyectos y becas postdoctorales relacionadas con la investigación de la AME, siendo la selección de proyectos realizada con el asesoramiento científico del Comité Asesor Científico SMA Europe y compuesto por científicos de renombre mundial en el ámbito de la AME.

Cada miembro de SMA Europe contribuye a la financiación de los proyectos seleccionados en función de su capacidad, siendo la aportación de Fundame en este año de **25.000 €**. Las 3 becas otorgadas en esta edición han sido destinadas a los siguientes proyectos de investigación:

- **Modelo en vivo de AME Drosophila para el descubrimiento de fármacos (121.500 €)**
- **Estudio del papel de SMN en la regulación de progenitores músculo – residentes para la identificación de nuevas dianas terapéuticas para la AME (124.000 €)**
- **Identificación de los microARNs como biomarcadores y dianas terapéuticas potenciales en AME (108.000 €)**

Igualmente queda pendiente de asignar una bolsa económica por valor de **100.000 €** y que próximamente será comunicado a un cuarto proyecto/beca de investigación.

Además de su convocatoria de proyectos, SMA Europe ha consituido un Fondo para la Preparación a los Ensayos Clínicos (Clinical Trial Preparation FUnd), con el que se pretende facilitar y promover la ejecución de ensayos clínicos de tratamientos de la AME en Europa. FundAME ha hecho una contribución a este fondo de **25.000 €**.

Estado de los ensayos

y comercialización de medicamentos para AME

Por el interés que despierta en toda la comunidad AME de España, resumimos a continuación el estado de los ensayos clínicos actualmente activos sobre tratamientos para la AME:

Ensayo de Olesoxime

La Olesoxime es un compuesto que pretende proteger a las neuronas motoras afectadas en la AME, desarrollado por la empresa de biotecnología francesa TROPHOS. En 2014 se completó la fase 2 del ensayo clínico de este medicamento en 7 países europeos (España no participó). En enero de 2015 Roche anunció la compra de TROPHOS y actualmente estamos a la espera de conocer su estrategia para la comercialización del tratamiento o realización de nuevos estudios.

<https://clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT01302600?term=olesoxime&rank=5>

Ensayo de ISIS–Biogen SMN–Rx

Se están llevando a cabo dos ensayos para un tratamiento para la AME realizado por las empresas ISIS y Biogen con el compuesto SMN–Rx:

Ensayo para bebés con AME Tipo 1:

Actualmente se encuentra en Fase 3 (internacional) y España está participando en el ensayo con dos centros hospitalarios: El Hospital Universitario La Paz , en Madrid, y el Hospital Vall d´Hebrón, en Barcelona.

<https://clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT02193074?term=SMN+Rx&rank=1>

Ensayo para afectados por AME tipo 2 y 3:

Se está desarrollando en paralelo al ensayo para niños con AME tipo 1 y se espera el comienzo del reclutamiento en España en las próximas semanas. Tendrá lugar en Barcelona en el hospital Sant Joan de Deu, y tan pronto como se abra el periodo de reclutamiento, (a partir de mediados de mayo de 2015), FundAME le dará difusión a la noticia y el Registro de Pacientes se pondrá en contacto con las personas registradas para informarlas individualmente.

<https://clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT02292537?term=SMN+Rx&rank=2>

ROCHE

Además de haber comprado la Olesoxime, Roche inició en noviembre de 2014 el ensayo “Moonfish” en base a los resultados obtenidos en ensayos previos con voluntarios sanos y estudios toxicológicos en animales, del compuesto RG7800.

Se tenía previsto que en España se comenzara a incluir a pacientes tipo I (menores de 7 meses) en el Hospital Vall d´Hebrón a partir de mayo–junio, y a más pacientes tipo II (habiendo

superado la fase de toxicidad y definición de dosis de la primera fase) a finales de 2015.

Según últimos datos comunicados por el equipo de investigadores responsables del desarrollo de la RG7800 el 4 de mayo de 2015, el ensayo ha quedado temporalmente en pausa debido a unas irregularidades detectadas en los ojos de los animales que fueron tratados en la fase de toxicidad. El equipo transmite que éstos fueron expuestos a dosis más elevadas y que no se han detectado irregularidades sintomáticas en los pacientes tratados previamente, pero que por mera responsabilidad y precaución van a estudiar a fondo los hallazgos para poder confirmar cuáles serán los próximos pasos a dar en relación al ensayo "Moonfish" en un futuro próximo.

La noticia y comunicados están a vuestra disposición en nuestra web <http://www.fundame.net/investigacion-ame/ultimas-noticias/127-comunicado-emitido-por-el-equipo-responsable-de-ptc-roche-de-rg7800.html>. Tan pronto como se produzca un avance al respecto, FundAME dará cobertura a la noticia y el Registro de Pacientes se pondrá en contacto con las personas registradas para informarlas individualmente.

<https://clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT02044029?spons=ROCHE&rank=6>

AVEXIS

Avexis es una pequeña compañía farmacéutica que está llevando a cabo un ensayo clínico de terapia génica para bebés con AME tipo 1. El ensayo se está llevando a cabo en Estados Unidos pero hay un interés por venir a Europa también. Aún no han presentado resultados. FundAME está estableciendo los contactos necesarios para transmitir el interés de la comunidad de afectados de España por la terapia génica. FundAME dará cobertura a la presentación de datos sobre este ensayo así como cualquier avance para que llegue a nuestro país. Asimismo, el Registro de pacientes informará individualmente a las personas registradas.

<https://clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT02122952?term=avexis+sma&rank=1>

NOVARTIS

Esta farmacéutica ha comenzado un ensayo de un tratamiento para la AME con afectados con Tipo 1. También ha anunciado en los países en los que desarrollará la próxima fase de su ensayo, entre los que no se encuentra España. FundAME ha establecido contacto con Novartis para poder explorar mejor el acceso al ensayo o al medicamento por parte de la comunidad de afectados.

<https://clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT02268552?term=novartis+spinal+muscular+atrophy&rank=1>

La última información sobre los ensayos de la AME en España la encontrarán en el documento redactado por el Dr. Eduardo Tizzano, revisado y actualizado a 21 de abril de 2015. Para consultarlo, pinche en el siguiente link:

<http://fundame.net/investigacion-ame/ensayos-en-espana.html>

Curiosidades

Sección con equipamientos de interés aparecidas en Internet o remitidas por nuestros amigos

TinyTRAX: un nuevo concepto en sillas de ruedas infantiles

La compañía inglesa TinyTRAX ha lanzado al mercado una línea de silla de ruedas de diseños divertidos, con más de 50 modelos diferentes para los más pequeños. Las sillas, aptas para niños a partir de los 18 meses han sido diseñadas y fabricadas en Bath (Inglaterra), y se consideran aptas para el uso de menores de hasta 12 años de edad.

Los componentes de fabricación de estas sillas se han realizado con tecnología avanzada de baterías de litio, motores integrados en las ruedas, así como componentes de aluminio ligero de grado aeroespacial. Su peso es inferior a 40 kg y puede ser fácilmente desmontable sin herramientas en 3 partes.

A diferencia de otras sillas, las TinyTRAX tienen buena movilidad en espacios pequeños debido a su estrecho radio de giro trasero, por lo que facilita el control de la misma al propio niño. Igualmente el asiento es modelable en altura, reclinable, y posibilita la función de transferencia lateral. Para más información visita su web:

www.tinytrax.com

Designability: organización benéfica en beneficio de la mejora de la calidad de vida de las personas.

Expertos en ingeniería y diseño con una pasión compartida: crear tecnología asistencial que mejore la calidad de vida de las personas y que responda a necesidades



reales que vayan más allá de las funcionalidades básicas. Sus principales temas de investigación son la Ingeniería Médica, la movilidad y asientos para niños, el desarrollo de tecnología para las personas que viven con discapacidades cognitivas o demencias, y, el desarrollo de tecnología para el envejecimiento de la población.

En esta línea de trabajo “Designability” ha desarrollado “Wizzybugs”: una silla de ruedas eléctrica con un diseño divertido e innovador para los niños menores de entre 18 meses y cinco años. Sus controles son simples, lo que les permite al menor recorrer espacios con sus compañeros, el desarrollo de la percepción espacial, la interacción social y la independencia. Wizzybugs puede utilizarse tanto en espacios interiores como al aire libre en zonas accesibles, jardines de nivel o parques infantiles. Wizzybug atiende las necesidades de niños con condiciones específicas de AME, parálisis cerebral, espina bífida o distrofia muscular. (Más información en www.designability.org.uk/product/wizzybug).

Xavier Mesalles: un emprendedor de la accesibilidad



Nos gustaría presentaros a Xavier Mesalles, un profesional de la accesibilidad que se describe así mismo como un “amante del diseño, apasionado por romper las barreras arquitectónicas y por el sentimiento de empatía hacia el usuario por entender lo que necesita...”.

Xavier es un profesional experimentado en las normativas, ayudas y subvenciones dentro del mundo de las personas con movilidad reducida

(PMR), y dispone de un know how adquirido a lo largo de los años proveniente de presenciar ferias y certámenes específicos, donde siempre ha estado a la última de las novedades y de las aplicaciones tecnológicas. Su currículum es muy extenso: Titulado por la Escuela Profesional La Salle en Mollerussa como técnico de automoción, y por la Escuela de Organización Industrial en la creación de empresas, ha recibido formación de dibujo técnico asistido por ordenador, y certificación como Asesor de Productos y Entornos por el Instituto de Biomecánica de Valencia. Profesionalmente ha colaborado en proyectos de accesibilidad en empresas (nacionales y europeas), asesorado a infinidad de usuarios, y realizado instalaciones en todo el territorio español.

Su perfil Facebook es una maravilla en cuanto a publicaciones de adaptabilidad; concretamente nos ha llamado la atención la adaptación de una silla de ruedas manual a la que ofrece incorporar palancas de freno y giro y que hace viable que el niño pueda hacer uso de la misma: <https://www.facebook.com/video.php?v=833807956685332>

Xavier Mesalles está disponible a través de Facebook (nacesibilidad), Twitter (twitter.com/asacesibilidad), LinkedIn (es.linkedin.com/in/

asesorenacesibilidad), Skype (xavier.mesalles), email (xavier@asesorenacesibilidad.com) y dispone de un sitio web al que podéis dirigiros para ampliar la información que pueda ser de vuestro interés: www.asesorenacesibilidad.com.

