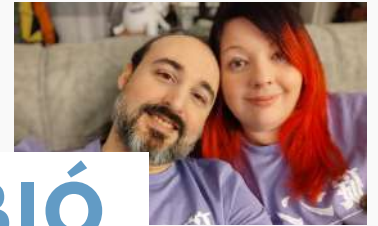


2023



**EL AÑO QUE CAMBIÓ
NUESTRAS VIDAS**



MEMORIA DE ACTIVIDADES 2023



CARTA A LA COMUNIDAD

Rodrigo Gómez

Presidente
Fundación Atrofia Muscular Espinal
(FundAME)

Estimados afectados, familiares, socios, colaboradores, donantes, voluntarios, delegados, equipo, terapeutas, doctores y así podría seguir un buen rato, porque somos una comunidad amplia, pero con un interés común: conseguir avances para la patología que se cruzó en nuestro camino. Es la primera vez que me dirijo a todos y quiero subrayar la importancia de trabajar unidos por los intereses de nuestro colectivo.

Hace pocos meses asumí la presidencia del Patronato de FundAME, tras más de 3 años como secretario. También se han unido al Patronato Lola Molinera y Alejandro Díaz, con el objetivo de incrementar la diversidad y la implicación en la gestión y toma de decisiones de la Fundación. Hace 17 años, un grupo de padres inició esta iniciativa para impulsar la investigación de la AME y ahora tomamos el relevo con la misma meta.

En 2023, nuestra labor ha logrado importantes éxitos tanto en el acceso a los tratamientos como en nuevas inversiones para seguir obteniendo resultados a futuro. A principios de año ganamos la primera batalla logrando que se aprobase la comercialización de risdiplam (Evrysdi) en España con un acceso muy amplio y cubriendo a parte de nuestra población que no tenía alternativas terapéuticas.

Nuestra siguiente meta era lograr un nuevo protocolo, tanto para este tratamiento como para Spinraza (Nusinersen). Contamos con el inestimable apoyo de los médicos y especialistas, además de varios partidos políticos. Nos reunimos con el Ministerio de Sanidad y trabajamos conjuntamente para lograr un protocolo que cubriese lo mejor posible nuestras necesidades. Coincidiendo con las Elecciones Generales, lanzamos una campaña para visibilizar la situación de las personas con AME y recordar al Ministerio de Sanidad sus compromisos.

El impulso a la investigación siguió siendo clave y, nuevamente, nuestro Registro Nacional de Pacientes AME demostró su valía al atraer cinco nuevos ensayos clínicos, brindando la oportunidad a numerosos pacientes de enrolarse y generar información valiosísima. Un ejemplo es la publicación de la revista Children sobre el dolor en la AME, elaborada por nuestra Fundación con el irremplazable trabajo de la Dra. Cattinari.

Quiero destacar también la celebración de las Jornadas de Familias de FundAME, una cita muy importante para el encuentro y la puesta en común de información clínica y social dentro de nuestro ámbito. Estas Jornadas son una oportunidad para formar comunidad y equipo, ya que al encontrarnos reafirmamos nuestra voluntad de seguir caminando juntos y crear mejores oportunidades de futuro.

Cierro estas líneas invitando a todos aquellos que tengan inquietud, tiempo, voluntad y capacidades a acercarse a FundAME. Colaboren, aporten ideas, cuestionen y ayuden a preparar la Fundación para el futuro. El Patronato necesita un relevo constante de personas que aporten lo mejor de sí mismas para seguir creciendo en ideas, fondos y comunidad, afinando nuestras iniciativas para obtener nuevos tratamientos y opciones terapéuticas.

¿Quiénes somos?

FundAME es la Fundación Atrofia Muscular Espinal. Desde su constitución en 2005, trabajamos para mejorar la calidad de vida presente y futura de las personas con AME y sus familias.

¿Cómo cambiamos las vidas de las personas con AME en 2023?

Impulsamos la generación de conocimiento sobre la enfermedad a través de su investigación, el acceso óptimo a tratamientos y ofrecemos orientación y formación a los pacientes y sus familiares.



“Conocí a FundAME el mismo día que nos dieron el diagnóstico de mi hijo pequeño. Estábamos muy perdidos. Sentíamos miedo, rabia, tristeza... pero, sobre todo, muchas dudas y teníamos que tomar decisiones muy rápidas y vitales.

Diez días después, diagnosticaron al mediano y, gracias a la lucha de FundAME por cambiar los protocolos de acceso, también pudo ser tratado. Actualmente siguen ayudándonos, manteniéndonos formados e informados y en contacto con la comunidad”.

Celia, madre de Lian y Eder

Pilares de FundAME

1 INVESTIGACIÓN Y DIFUSIÓN DEL CONOCIMIENTO

2 ACCESO ÓPTIMO A TRATAMIENTOS

3 SERVICIOS DE APOYO A PERSONAS CON AME Y FAMILIAS

1

INVESTIGACIÓN Y DIFUSIÓN DEL CONOCIMIENTO

Fomentamos el conocimiento de la AME, apoyando su investigación a nivel nacional e internacional. También generamos líneas propias de investigación y difundimos las novedades más significativas relacionadas con esta enfermedad.

En 2023 trabajamos en las siguientes líneas:

1 RegístrAME

El Registro Nacional de Pacientes AME de FundAME nos permite generar conocimiento científico a través del análisis de la información que comparten y actualizan los más de 350 pacientes inscritos con confirmación genética. Este año trabajamos en la realización de 6 publicaciones científicas y presentamos en 4 congresos científicos.

2 Convocatoria de proyectos de investigación de SMA Europe

FundAME financia económicamente las 5 mejores propuestas de investigación a nivel mundial, aportando fondos a la convocatoria bianual promovida por la organización europea SMA Europe.

3 Calendar Project

Junto con SMA Europe y la SMA Foundation, identificamos y financiamos el desarrollo de nuevas terapias, aportando además la perspectiva del paciente.

4 Red de especialistas en AME

Colaboramos y generamos sinergias entre los más de 600 especialistas multidisciplinares inscritos en la Red de Especialistas en AME de FundAME, así como difundimos información de interés sobre avances científicos y novedades del contexto de acceso a tratamientos para la AME a través de 11 boletines y 32 publicaciones en la Red.



“FundAME siempre ha apoyado nuestra labor, desde la Red de Especialistas en AME.

Nos mantiene constantemente informados de la actualidad en investigación y cuidados de la atrofia muscular espinal, mejora nuestra formación y colabora en las iniciativas de investigación, tanto con su asesoramiento, como aportando conocimiento”.

Beatriz de Andrés
Directora técnica y fisioterapeuta
en el Centro RÍE

2

ACCESO ÓPTIMO A TRATAMIENTOS

Las personas con AME precisan acceder y beneficiarse de manera inmediata de los avances que genera la ciencia.

En 2023 seguimos las siguientes líneas de actuación:

1 Ensayos clínicos

Trabajamos para que España sea un país de referencia y acogida de nuevos ensayos clínicos, en 2023 promovimos la puesta en marcha, el correcto desarrollo y apoyamos el reclutamiento de 5 nuevos ensayos clínicos para afectados de AME: Taldefgrobep alfa de Biohaven, Manatee de Roche, Devote y BIIB115 de Biogen y NMD670 de NMD Pharma.

2 Acceso temprano a fármacos

Promovemos que nuestro gobierno financie todo tratamiento eficaz y seguro para el mayor rango de pacientes. Este año lideramos todas y cada una de las batallas para la consecución de estos fines, siendo especialmente relevante la financiación del tercer fármaco para la AME, que se consiguió el 1 de enero de 2023.

3 Acceso y permanencia a los tratamientos

Realizamos acciones orientadas a la revisión del protocolo farmacoclínico, que regula el acceso y permanencia a dos de los tratamientos para la AME.

4 Cribado neonatal

Buscamos cambiar el futuro de las generaciones venideras a través de la defensa de la implantación del cribado neonatal a nivel nacional.



“La labor de FundAME para que los ensayos clínicos se realicen en España nos cambió la vida a toda la familia.

María estaba perdiendo mucha movilidad y no podía comer. A los ocho meses entró en un ensayo clínico para el que cumplía todos los requisitos y ha mejorado en todos los sentidos.

Ahora se mantiene sentada, puede comer y está mucho mejor”.

Remedios, madre de María

3

SERVICIOS DE APOYO A LAS PERSONAS CON AME Y SUS FAMILIAS

El camino que debe recorrer una persona con AME y/o su familia no es fácil, especialmente si se realiza en solitario.

En 2023 promovimos el apoyo a las personas con AME y sus familias:

1 Identificación, acogida, orientación y acompañamiento

Realizamos 112 tutorías de acogida y de asesoría clínica y acceso a tratamientos tanto para los recién diagnosticados como para las personas con AME.

2 Formación e información

Tener una comunidad formada, informada, localizada y localizable es vital para que los afectados no sólo tomen las mejores decisiones, sino que no pierdan oportunidades terapéuticas. Para ello ofrecemos formación e información continuada, a través del Registro Nacional de Pacientes AME, webinars y las Jornadas de Familias de FundAME. En 2023 se realizaron 7 webinars, la decimoséptima edición de las Jornadas de Familias y la cuarta edición de las Jornadas de Especialistas en AME.

3 Grupos de apoyo

Promovemos y gestionamos grupos de apoyo a nivel nacional y regionales, donde las personas con AME y las familias se apoyan y comparten experiencias.

4 Comunidad AME

Realizamos un esfuerzo significativo en la construcción de una comunidad sólida, que se apoye entre sí, ya que unidos somos más fuertes.



"Después del diagnóstico, contar con el apoyo de FundAME fue imprescindible,

Los webinars son muy interesantes y necesarios y poder asistir a las Jornadas de Familias de FundAME, fue increíble.

Manuel pudo conocer y jugar con otros niños con AME y nosotros nos pusimos al día sobre las novedades y compartimos experiencias con otras familias. ¡El año que viene volveremos!"

Manuel, padre de Manuel

Lo más destacado en 2023



1

Logramos que nuestro gobierno accediera a financiar el primer fármaco oral para la AME. Nuestra comunidad ya cuenta con 3 opciones terapéuticas.

2

FundAME lidera la campaña "Elecciones Generales de Vida" y logra el compromiso de José Manuel Miñones, Ministro de Sanidad para agilizar la elaboración de un nuevo protocolo farmacoclínico para los tratamientos de la AME.



3

RegístrAME, el Registro Nacional de Pacientes de FundAME participa en una investigación de la Agencia Europea del Medicamento (EMA) sobre registros de pacientes con AME.



4



Celebramos con éxito la cuarta edición de las Jornadas de Especialistas en AME y su taller para de fisioterapeutas y la decimoséptima edición de las Jornadas de Familias de FundAME, que reunieron a cerca de 200 personas con AME, su entorno y a médicos y especialistas sanitarios. En este evento se presentó a la Comunidad AME la nueva composición del patronato.



Lo más destacado en 2023

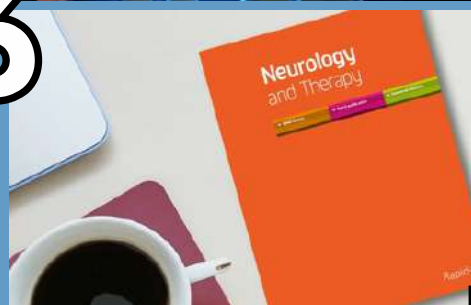


5

Amigos y familiares de la comunidad celebran 16 eventos solidarios en beneficio de FundAME, cerramos la anualidad con 469 socios que realizan aportaciones periódicas y optamos con éxito al apoyo económico de 14 empresas y fundaciones.

6

Trabajamos en la elaboración de 6 publicaciones científicas a partir de los datos de nuestro Registro Nacional de Pacientes, siendo dos de ellas publicadas en 2023.



Asistimos y presentamos trabajos de investigación en diversos congresos científicos nacionales e internacionales como los de la Sociedad Española de Neurología (SEN), Sociedad Española de Neurología Pediátrica (SENEP), Cure SMA y CuídAME.

7



8



FundAME promueve la puesta en marcha, vela por el desarrollo y apoya el reclutamiento de 5 nuevos ensayos clínicos para afectados de AME en España: Taldefgrobep alfa de Biohaven, Manatee de Roche, Devote y BIIB115 de Biogen y NMD670 de NMD Pharma.

9

A través de SMA Europe, colaboramos en la financiación de 5 proyectos de investigación liderados por la University College London en Gran Bretaña, Neuroscience Institute Cavaleri Ottolenghi en Italia, Medizinische Hochschule, Institute of Genetics, Rheinische Friedrich-Wilhelms Universität Bonn y SMATHERIA gGmbH, en Alemania.



Lo más destacado en 2023

10



Acompañamos y orientamos a 112 familias a través de nuestros servicios de acogida, asesoría clínica y de acceso a tratamientos.

11



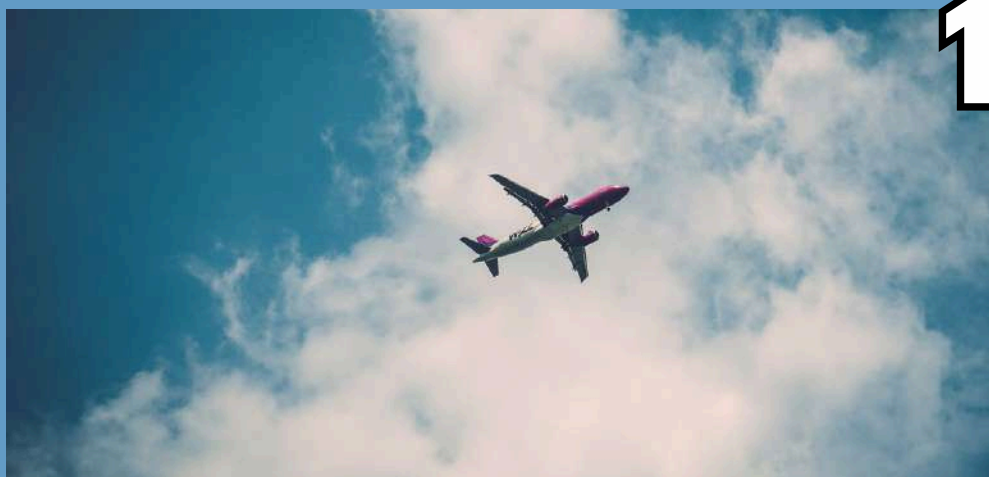
Participamos y/o apoyamos el desarrollo de 8 proyectos de investigación científica a nivel nacional, destacando el del Instituto de Bioingeniería de Cataluña (IBEC) y AME sobre Ruedas (estudio de características clínicas y funcionales de la AME)

12

Colaboramos intensamente en el desarrollo del Registro de pacientes CuídAME, aportando entre otros aspectos, la perspectiva del paciente.



13



Migramos RegístrAME, nuestro Registro Nacional de Pacientes AME a una nueva plataforma.

Publicaciones científicas 2023

Consulta todas las publicaciones científicas en las que FundAME ha trabajado en su elaboración, en la web en <https://www.fundame.net/publicaciones-cientificas/>

Nuevos resultados del estudio SMA-Tool para validar escalas para la AME

Autores: J. F. Vázquez-Costa, M. Brañas-Pampillón, J. Medina-Cantillo, M. Povedano, I. Pitarch-Castellano, M. López-Lobato, J. A. Fernández-Ramos, M. Lafuente-Hidalgo, R. Rojas-García, J. M. Caballero-Caballero, I. Málaga, J. Eirís-Puñal, M. De Lemus, M. G. Cattinari, R. Cabello-Moruno, P. Díaz-Abós, V. Sánchez-Menéndez, P. Rebollo, J. Maurino y M. Madruga-Garrido.

<https://link.springer.com/article/10.1007/s40120-022-00411-2>

Estudio sobre fatiga, dolor, respiración, voz, fatigabilidad, sueño, descanso y vulnerabilidad como resultados significativos en el cuidado de la atrofia muscular espinal: la voz de los pacientes y cuidadores.

Autores: J. Vázquez-Costa, I. Pitarch-Castellano, M. López-Lobato, J. Medina, J. Fernández-Ramos, M. Lafuente-Hidalgo, R. Rojas-García, J. Caballero-Caballero, I. Málaga, J. Eirís, M. De Lemus, M. Cattinari, M. Madruga-Garrido, M. Brañas, R. Cabello-Moruno, P. Díaz-Abós, A. Terrance, J. Maurino y P. Rebollo.

[https://www.nmd-journal.com/article/S0960-8966\(22\)00412-6/pdf](https://www.nmd-journal.com/article/S0960-8966(22)00412-6/pdf)

El dolor en la AME: estudio de Historia Natural de FundAME y de los hospitales Virgen del Rocío y La Fe

Autores: I. Pitarch-Castellano, D. Hervás, M. G. Cattinari, E. Ibañez, M. López-Lobato, N. C. Nungo, J. Rojas, C. Puig-Ram y M. Madruga-Garrido.

<https://www.mdpi.com/2227-9067/10/12/1880>

Diseño y validación de una herramienta para medir los resultados clínicos para pacientes adolescentes y adultos con atrofia muscular espinal: Protocolo del estudio SMA Life

Autores: P. Rebollo, S. García-López, M. Povedano, M. G. Cattinari, M. Martínez-Moreno, A. Terrance, R. Cabello-Moruno y J. F. Vázquez-Costa.

<https://link.springer.com/article/10.1007/s40120-023-00571-9>

RegístrAME: el registro español de pacientes con atrofia muscular espinal

Autores: M. G. Cattinari, M. de Lemus y E. Tizzano.

<https://rdcu.be/dy4UI>

Posters y abstracts 2023

Registros de Enfermedades Raras Europeas: Un esfuerzo colaborativo para evaluar la calidad e idoneidad de los registros para describir la historia natural de la enfermedad y el panorama terapéutico de la atrofia muscular espinal

Autores: E. Boin, C. Lecomte, E. Jacquot, S. Kurteva, N. Deltour, S. Y. Lee, J. McKenna, L. Servais, K. Plueschke, C. Jonker, M. de Lemus, L. Barkholt, K. Breen, M. C. Walter, M. Jagut, J. Haberlová, M. Grazia Cattinari, C. Marini-Bettolo, AB. Ekström, A. Klein, A. Bedoshvili, I. Micule, K. Kastreva, A. Ambrosini, C. Campbell, V. Hodgkinson y D. Allison

<https://icpe2023.eventscribe.net/searchbyposterbucket.asp?f=PosterSessionType&bm=Spotlight%20Poster&pfp=BrowsebyPosterBucket>

Diseño y validación de una herramienta de evaluación clínica para pacientes adolescentes y adultos de atrofia muscular espinal: Estudio SMA-LIFE

Autores: P. Rebollo, S. García-López, M. Povedano, M. G. Cattinari, M. Martínez-Moreno, A. Terracle, R. Cabello-Moruno y J. F. Vázquez-Costa.

Presentado en la Reunión Anual de la SENEP

CuidAME: Recogida de datos longitudinal de Pacientes con AME en España

Autores: M. G. Cattinari, C. Puig, S. Segovia-Simón, C. Nungo, I. Pitarch-Castellano, J. F. Vázquez-Costa, J. Fernández-Cuesta, M. A. Fernández-García, I. Pascual, J. Expósito, L. González-Mera, M. Povedano, A. Ballester, E. Martínez, A. Pareja, M. López-Lobato, M. Álvarez, M. A. Grimalt, A. Nascimento y Grupo de Investigadores de CuídAME.

Presentado en la Reunión anual de investigación y atención clínica sobre AME de Cure SMA

Diseño y validación de una herramienta de evaluación clínica para pacientes adolescentes y adultos de atrofia muscular espinal: Estudio SMA-LIFE

Autores: J. F. Vázquez-Costa, M. G. Cattinari, R. Cabello, S. García López, M. Martínez Moreno, M. Povedano, P. Rebollo y M. A. Terracle.

Presentado en la Reunión Anual de la SEN

Desafíos de la población adulta española para acceder a los tratamientos: datos del Registro Nacional de Pacientes AME de FundAME (RegístrAME)

Autores: M. G. Cattinari, M. de Lemus y E. Tizzano.

Presentado en el Congreso Científico Internacional sobre AME de SMA Europe

Tener 4 copias del gen SMN2 no garantiza un fenotipo más leve: datos del Registro Nacional de Pacientes AME (RegístrAME)

Autores: M. G. Cattinari, M. de Lemus y E. Tizzano.

Presentado en el Congreso Científico Internacional sobre AME de SMA Europe

¡GRACIAS!

ENTIDADES QUE NOS HAN APOYADO EN 2023:



#ContigoSomosMásFuertes

Hazte socio/a de FundAME



Síguenos en: