

2024

# Memoria de actividades

Avanzando hacia un futuro mejor



## ÍNDICE

# 01

INTRODUCCIÓN

# 03

CARTA A LA COMUNIDAD

# 05

QUÉ ES LA AME Y QUÉ HACE FUNDAME

# 07

INVESTIGACIÓN Y DIFUSIÓN DEL  
CONOCIMIENTO

# 09

ACCESO ÓPTIMO A TRATAMIENTOS Y  
CUIDADOS

# 11

SERVICIOS DE APOYO A PERSONAS CON  
AME Y FAMILIAS

# 13

TRIUNFO HISTÓRICO

# 14

LO MÁS DESTACADO EN 2024

# 16

CORPORACIÓN Y TRANSPARENCIA

# 18

PUBLICACIONES CIENTÍFICAS Y POSTERS

# 21

ENTIDADES QUE NOS HAN APOYADO





# CARTA A LA COMUNIDAD

Rodrigo Gómez

Presidente

Fundación Atrofia Muscular Espinal  
(FundAME)

¿Que nos lleva a colaborar con FundAME?

La respuesta obvia de ser o tener una persona afectada por la patología no cubre ni un tercio de las personas que se estima puede haber en España con AME. De hecho, contando las personas que conviven con personas con AME, desde familiares, amigos compañeros de trabajo, vecinos o terapeutas el porcentaje es sin duda muy inferior a ese tercio. Ese desconocido dato, aunque sería muy deseable elevarlo no es en si la medida de nuestro trabajo, pero obliga a afinar el tiro.

Pero entonces, ¿qué esperan los colaboradores de FundAME? ¿Qué sucede cuando empieza a haber tratamientos y se cubren algunas necesidades?

Es muy evidente que la familia de un pequeño que recibe un tratamiento presintomático siente profundo alivio pues, muchas de las dificultades que podrían esperarles, es posible que no formen parte de su futuro.

¿Pero es eso el final del camino en la AME?

En la inmensa mayoría de los casos cuándo recibimos tratamiento estamos cubriendo tan solo una parte de todo lo que significaría acabar con la AME. Algunas personas de nuestra comunidad no dejan de pensar acciones y estrategias para identificar y promover soluciones que den salida a los muchísimos problemas que presenta la patología a muchos de los afectados.

Cuando organizamos las jornadas para 233 asistentes en 2024 y Genís Prats nos presenta el estudio de Electroestimulación y vemos a Carmen en un video contándonos su experiencia en Pittsburgh; cuando en un chat, en la web o por una llamada desde el registro nos enteramos que se abre un ensayo en España para instalar un dispositivo para administrar Nusinersen a quien tiene problemas en la administración intratecal. Si SMA Europe investiga también con fondos de FundAME biomarcadores precisos, los vasos sanguíneos, las células madre o cuando la Dra Cattinari publica sobre el dolor en niños y adolescentes; o cuando encontramos un investigador que plantea estrategias para recuperar el músculo... Quien tenga la oportunidad de presenciar una conversación entre nuestra directora médica y la vocal del patronato Mencía de Lemus, se dará cuenta de inmediato que la lista de tareas para poder tener impacto es enorme, que más allá del medicamento hay infinidad de oportunidades para el progreso en nuestra patología. Es tremendamente ilusionante que haya tantas vías e ideas para el desarrollo de terapias y cuidados. Adicionalmente a la ilusión, nos apremia seguir encontrando soluciones.

Por ello no cesamos de crear comunidad, de intentar crecer en socios, financiadores, colaboradores que quieran mucho más para ellos y para el resto de afectados. Os invito a conocer las actividades de la Fundación y que entendáis la enorme dimensión que tiene algo que en algunas medidas es tremendamente pequeño, pero que tiene muchísimo impacto y que tiene enormes oportunidades si seguimos creciendo manteniendo alta nuestra ambición.



# HACIA UN FUTURO MEJOR JUNTOS

Esta imagen refleja a la perfección lo que sentimos cuando hablamos de avanzar hacia un futuro mejor. Antes de que llegaran los tratamientos, la esperanza de vida de los niños con atrofia muscular espinal tipo I era de apenas dos años. Hoy, con gran emoción, somos testigos de cómo está cambiando la historia natural de esta dura enfermedad, tanto en los niños como en los jóvenes y los adultos que conviven con ella.

Quedan muchos desafíos por delante: mejorar la calidad de vida, incrementar la fuerza muscular, lograr una mayor movilidad y autonomía, encontrar la cura y seguir luchando por cada niño con AME, por cada persona con AME, por cada familia.

La intensa labor de FundAME y su compromiso con la investigación nos ha traído hasta este 2024, lleno de logros y momentos que antes parecían imposibles, y no vamos a detenernos.

Seguiremos trabajando con la máxima exigencia, profesionalidad y esperanza para que los próximos años sean aún mejores para toda la comunidad AME.



## QUÉ ES LA AME

La atrofia muscular espinal es una enfermedad rara, muy grave y neurodegenerativa. Debilita progresivamente la musculatura y puede provocar desde dificultades para sostener la cabeza, mantenerse sentado, gatear, ponerse en pie o caminar hasta impactar en funciones vitales como tragar o respirar.

La AME afecta a personas de distintas edades e impacta profundamente en todas las actividades de la vida diaria.

## QUÉ HACE FUNDAME

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 2024

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.

# Pilares de FundAME



**1- INVESTIGACIÓN Y  
DIFUSIÓN DEL  
CONOCIMIENTO**



**2- ACCESO ÓPTIMO A  
LOS TRATAMIENTOS  
Y CUIDADOS**



**3-SERVICIOS DE  
APOYO A PERSONAS  
CON AME Y SUS  
FAMILIAS**

# 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 2024 trabajamos en las siguientes líneas:**

## **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 380 pacientes inscritos con confirmación genética. Este año trabajamos en la realización de 4 publicaciones científicas y presentamos 4 investigaciones propias y 11 en colaboración con otros investigadores en congresos científicos.

## **Convocatoria de proyectos de investigación de SMA Europe**

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

## **SMArt Horizon**

Junto con SMA Europe y la SMA Foundation, identificamos y financiamos el desarrollo de nuevas terapias, aportando la perspectiva del paciente. Este año promovimos el estudio de estimulación electromagnética para mejorar la movilidad de miembros inferiores y superiores.

## **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 7 boletines y 42 publicaciones en la intranet de la Red.



Dra. Cattinari y Dr. Pascual  
en el Congreso de los Diputados durante la jornada “Las Caras  
de la AME: Retos de una enfermedad invisible”.

# ACCESO ÓPTIMO A LOS TRATAMIENTOS Y CUIDADOS

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

**En 2024 seguimos las siguientes líneas de actuación:**

## **Ensayos clínicos**

Trabajamos para que España sea un país de referencia y acogida de nuevos ensayos clínicos, en 2024 hemos promovido la puesta en marcha, el correcto desarrollo y apoyamos el reclutamiento de 9 ensayos clínicos para afectados de AME.

## **Acceso óptimo a tratamientos**

Promovemos el acceso a los tratamientos cuanto antes y para el mayor rango de pacientes, y a través de cualquier vía legal: uso compasivo, ensayo, EAP, tratamiento financiado...

Logramos que el Ministerio de Sanidad cambiase los criterios de acceso y permanencia en dos de los tratamientos de la AME, publicando un protocolo justo. Un logro histórico, gracias a la gran movilización de FundAME, en colaboración con médicos tratantes y especialistas clínicos multidisciplinares, las principales sociedades médicas, grupos parlamentarios y la sociedad en general.

## **Cribado neonatal**

Incluir la AME en la prueba del talón a nivel nacional significa dar la oportunidad a los recién nacidos de recibir tratamiento a tiempo para salvar sus vidas y reducir la discapacidad.

Llevamos años abogando por esta causa, colaborando con el Ministerio de Sanidad, apoyando iniciativas de investigación y estudios piloto autonómicos, y participando activamente en el grupo de trabajo de FEDER de Cribado Neonatal y en la Alianza Europea del Cribado Neonatal.



Adèle y Gael  
asistieron a las Jornadas de Familias de FundAME

# 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 2024 promovimos el apoyo a las personas con AME y sus familias:**

## **Identificación, acogida, orientación y acompañamiento**

Realizamos 129 tutorías de acogida, asesoría clínica y acceso a tratamientos, donde escuchamos y guiamos a las personas con AME y sus familias para que puedan tomar las mejores decisiones frente a una intervención, el acceso a tratamientos, los mejores cuidados...

## **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 2024 se realizaron 4 webinars y la decimoctava edición de las Jornadas de Familias.

## **Grupos de apoyo**

Promovemos y gestionamos grupos de apoyo mutuo a nivel nacional y regional, donde las personas con AME y las familias acogen, comentan y comparten experiencias, creando una red de apoyo indispensable.

# FunAME

Fundación Atrofia Muscular Espinal



[www.fundame.net](http://www.fundame.net)



Antonio J. Pérez Pulido

Licenciado en biología y doctor en bioinformática, ponente en las Jornadas de Familias de FundAME 2024.





## UN TRIUNFO HISTÓRICO

En 2018, la llegada del primer tratamiento para la atrofia muscular espinal supuso un cambio importante para pacientes, familiares y médicos. Sin embargo, el protocolo farmacoclínico del Ministerio de Sanidad asociado a este tratamiento quedó pronto obsoleto, lo que llevó a la retirada de tratamientos a quienes se beneficiaban de ellos y generó un estado de ansiedad continuo entre las personas con AME.

Desde FundAME, lideramos una estrategia conjunta con profesionales, entidades, políticos y expertos para actualizar el protocolo. Realizamos campañas, recogimos firmas, logramos la aprobación en el Congreso de una resolución que garantiza el acceso a los tratamientos y organizamos jornadas de sensibilización, entre otras acciones.

Finalmente, en 2024, se publicó un nuevo protocolo que unifica criterios para ambos fármacos. Fue una lucha ardua, pero logramos modificar sus criterios y con ello, mejorar el acceso y frenar las retiradas de tratamientos. Estamos orgullosos del trabajo en equipo y de todo el apoyo recibido.

# LO MÁS DESTACADO EN 2024



## 1- LAS 10 PRIORIDADES DE INVESTIGACIÓN PARA LAS PERSONAS CON AME

La comunidad AME y los investigadores, definen los próximos pasos para abordar las necesidades no cubiertas de la atrofia muscular espinal.



## 2- VARIAS COMUNIDADES AUTÓNOMAS INCORPORAN LA AME EN EL CRIBADO NEONATAL

Un importante avance en la demanda de FundAME de que se implante a nivel nacional.



## 3-RECONOCIMIENTO DE CIBERER

CIBERER concede a FundAME el reconocimiento a la mejor iniciativa de colaboración entre investigadores y organizaciones de pacientes.

# LO MÁS DESTACADO EN 2024 (2)



## **4- 233 PERSONAS ASISTIERON A LAS 18 JORNADAS DE FAMILIAS DE FUNDAME**

FundAME reclamó que se siga impulsando la investigación de la AME.



## **5- APOYAMOS LA PUESTA EN MARCHA, DESARROLLO Y RECLUTAMIENTO DE 9 ENSAYOS CLÍNICOS**

Entre ellos el estudio de estimulación electromagnética.



## **6-IMPARTIMOS 4 WEBINAR INFÓRMAME**

Este año tratamos sobre el nuevo protocolo para los tratamientos de la AME, productos de apoyo para mejorar la autonomía, rehabilitación funcional y viajes adaptados.

# CORPORACIÓN

## Gestión

Detrás de los proyectos y líneas de acción que os hemos presentado, hay un intenso trabajo diario de gestión, indispensable para que FundAME siga alcanzando la excelencia en la mejora del presente y del futuro de las personas afectadas por AME en España.

FundAME, como representante nacional de las personas con AME, desempeña un papel clave como interlocutora. Trabajamos para aportar la perspectiva del paciente y ejercer influencia en todos los grupos de interés en el ámbito de la AME. Este compromiso se extiende a los grupos parlamentarios en el Congreso y el Senado, así como a instituciones gubernamentales a nivel nacional, como el Ministerio de Sanidad, la Dirección Nacional de Farmacia y el Ministerio de Ciencia e Innovación, y a nivel autonómico, a través de las Consejerías de Salud. Además, colaboramos estrechamente con sociedades médicas como la Sociedad Española de Neurología (SEN), la Sociedad Española de Neurología Pediátrica (SENEP) y la Sociedad Española de Rehabilitación Infantil (SERI), así como con organizaciones de pacientes a nivel nacional e internacional, como SMA Europe, SMA Foundation, FEDER y Federación ASEM y la industria farmacéutica. A través de la Red de Especialistas mantenemos relaciones con los médicos tratantes y los especialistas.

## Captación de fondos

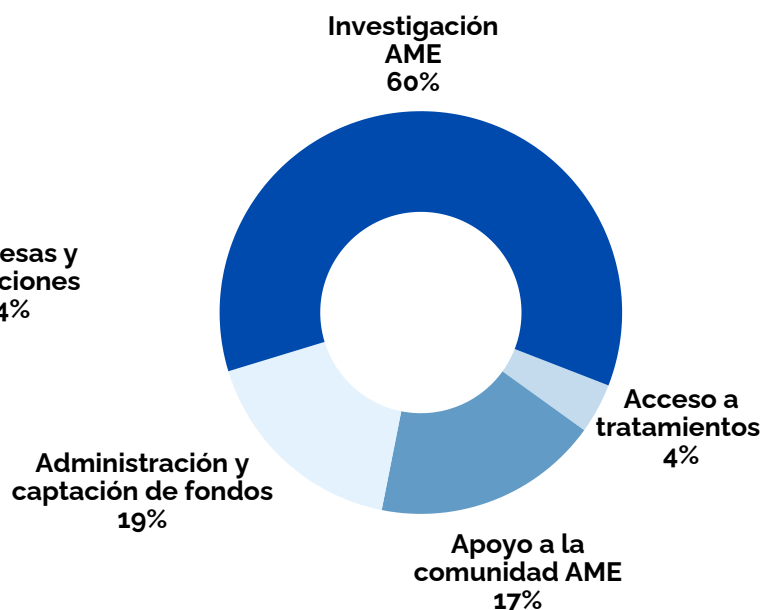
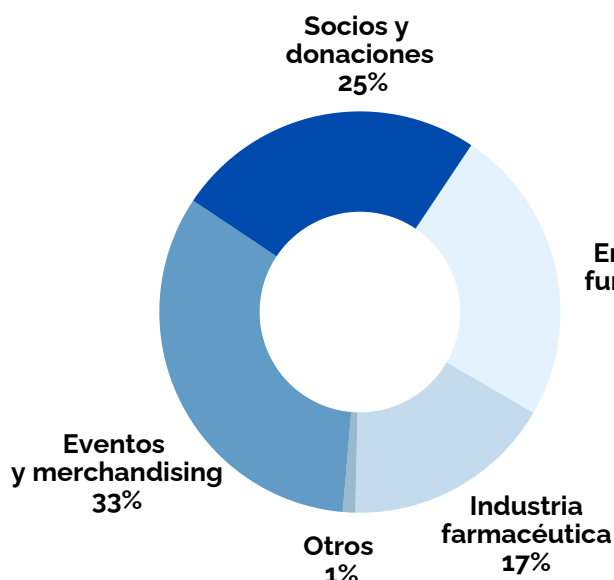
Necesitamos todo el apoyo de nuestros socios, las donaciones, los eventos solidarios a favor de nuestra entidad y las alianzas corporativas para poder seguir apoyando la investigación, defendiendo los derechos y mejorando las vidas de la Comunidad AME.

Te animamos a hacerte socio/a. Por muy pequeña que sea la cantidad, hoy es más valiosa que nunca para nuestra supervivencia. Es la única garantía que asegura nuestra independencia económica y nos permite seguir apoyando a las personas con AME y a sus familias. Entra ahora en <https://www.fundame.net/colabora/hazte-socio/> y ayúdanos.

# TRANSPARENCIA

**Ingresos 2024: 353.660,99 €**

**Gastos 2024: 303.646,53€**



## Origen de los Fondos de FundAME

El 25% de la financiación de FundAME proviene de los socios y las donaciones; el 33% se recauda a través de carreras y desafíos deportivos, numerosos eventos benéficos y la venta de merchandising, como el Calendario de FundAME, las tarjetas con semillas o las pulseras; el 17% corresponde a aportaciones de la industria farmacéutica; y el 24% proviene de alianzas corporativas y convocatorias de financiación de proyectos solidarios de fundaciones y asociaciones. Este hecho contribuye a fortalecer nuestra independencia en las actividades que desarrollamos.

## Destino de los fondos de FundAME

En cuanto al destino de los fondos en 2024, el 60% se destinó a nuestro primer pilar: la investigación, financiando proyectos como el Registro Nacional de Pacientes AME, PROFuture, la red de especialistas, SMARt Horizon y la Convocatoria Global de Proyectos de Investigación de SMA Europe.

El 4% se destinó a nuestro segundo pilar: la defensa del acceso a los tratamientos y cuidados óptimos. El 17% se asignó al tercer pilar: el apoyo a la comunidad, que abarca la formación, las Jornadas de Familias, la incidencia política y las campañas de sensibilización. El 19% final se destinó a gastos de administración y captación de fondos.

# PUBLICACIONES/POSTERS PRESENTADOS EN CONGRESOS CIENTIFICOS 2024

## **Propias de FundAME:**

- Beyond the 'walker' label: functional diversity and disease impact in Spinal Muscular Atrophy patients with walking ability". WMS International Congress 2024.
- Should Pain be Included in the Standards of Care for Patients with Spinal Muscular Atrophy (SMA)? CURE SMA International Congress 2024.
- Harboring four SMN2 gene copies does not guarantee a milder phenotype: SMA Registry in Spain. SMA Europe International Congress 2024.
- Challenges of the Spanish adult population to access treatment: SMA Registry in Spain". MA Europe International Congress 2024.

## **En colaboración con otros investigadores:**

- Diseño y validación preliminar de una medida de resultado clínico para pacientes adolescentes y adultos con AME. ESTUDIO SMA-LIFE ML43472 Congreso nacional de la SEN 2024.
- Design and Validation of a Specific Clinical Outcome Measure for Adolescent and Adult Patients with Spinal Muscular Atrophy: An Interim Rasch Analysis. ISPO International Congress 2024.
- Use of European rare disease registries to describe the natural history and disease progression of SMA the natural history and disease progression of Spinal Muscular Atrophy (SMA) over time WMS International Congress 2024.

# PUBLICACIONES/POSTERS PRESENTADOS EN CONGRESOS CIENTIFICOS 2024 (2)

## **En colaboración con otros investigadores (continuación):**

- CUIDAME: Spanish longitudinal data collection of SMA patients. CURE SMA International Congress 2024.
- Use of European rare disease registries to describe the natural history and disease progression of Spinal Muscular Atrophy (SMA) over time. ECRD conference 2024.
- Use of European rare disease registries to describe the natural history and disease progression of Spinal Muscular Atrophy (SMA) over time. ICPE Annual Conference 2024.
- Diseño y validación preliminar de una medida de resultado clínico para pacientes. Congreso nacional de la SENEP 2024.
- Design and validation of a clinical outcome measure for adolescents and adult SMA patients. SMA-LIFE STUDY. SMA Europe 2024.
- Use of European rare disease registries to describe the natural history and disease progression of Spinal Muscular Atrophy (SMA) over time. SMA Europe International Congress 2024.
- Use of European rare disease registries to describe the natural history and disease progression of Spinal Muscular Atrophy (SMA) over time. ICPE Annual Conference 2024.

# ENTIDADES QUE NOS HAN APOYADO EN 2024



**Ancar 3**



Fundación  
Jose María  
López Feliú



#ContigoSomosMásFuertes  
**Hazte socio/a de FundAME**



 +34 634 238 004

 Calle Nuria, 93 - Piso 1º C. Madrid 28034

 [www.fundame.net](http://www.fundame.net)

 [organizacion@fundame.net](mailto:organizacion@fundame.net)

Síguenos en:      