

PLAN DE ACTUACIÓN

FUNDACIÓN: ANDRÉS MARCIO, NIÑOS CONTRA LA LAMINOPATÍA.

Nº REGISTRO: 1635

EJERCICIO: 01/01/2018 – 31/12/2018

1.- ACTIVIDADES DE LA FUNDACIÓN

ACTIVIDAD 1 (Cumplimentar tantas fichas como actividades tenga la Fundación)

A) Identificación.

Denominación de la actividad	Proyecto Alpha 300
Tipo de actividad *	Actividad propia
Identificación de la actividad por sectores	Investigación: gestión, promoción y seguimiento en programas y proyectos de investigación relacionados con la Laminopatía.
Lugar de desarrollo de la actividad	-Domicilios particulares de los pacientes

* Indicar si se trata de una actividad propia o mercantil.

Descripción detallada de la actividad prevista.

Programa de investigación sobre los beneficios que puede aportar a los pacientes con Laminopatía y, en concreto con L-CMD (distrofia muscular congénita por déficit de lamina A/C), la realización de ejercicios de ventilación de los pulmones a presiones elevadas mediante la máquina ALPHA 300 fabricada por L'Air Liquide.

Se pretende medir el ensanchamiento que se produce en la caja torácica de los pacientes mediante el uso de dicha máquina dos veces al día durante un tiempo ininterrumpido de 30 minutos cada una de ellas.

Igualmente se anotarán las apreciaciones de pacientes y familiares sobre infecciones respiratorias, mejora o no de hábitos alimenticios, peso, estado general físico y anímico y cualquier otra que se considere representativa para los ensayos.

Las personas que realizarán las pruebas serán los fisioterapeutas, cuidadores habituales y familiares de los niños.

La duración del proyecto será la totalidad del ejercicio 2.018, pudiendo prorrogarse o no dependiendo de los resultados obtenidos y de las indicaciones facultativas que recibamos.

Para el próximo ejercicio 2.018 está prevista la inversión de aproximadamente 2.000€ en la compra de 1 máquina, que se enviarán para que la utilice un niño con laminopatía.

B) Recursos humanos empleados en la actividad.

Tipo	Número	Nº horas/año
	Previsto	Previsto
Personal asalariado		
Personal con contrato de servicios		
Personal voluntario		

C) Beneficiarios o usuarios de la actividad.

Tipo	Número
	Previsto
Personas físicas	1
Personas jurídicas	

D) Objetivos e indicadores de la realización de la actividad.

Objetivo	Indicador	Cuantificación
Investigar sobre la evolución de la enfermedad mediante la mejora de la capacidad respiratoria de los pacientes	Medir capacidad torácica, antes, durante y después de la impulsión de aire a presión	Evolución de medidas Medidas respiradores nocturnos Infecciones respiratorias Hábitos alimenticios y peso Otras

1.- ACTIVIDADES DE LA FUNDACIÓN

ACTIVIDAD 2 (Cumplimentar tantas fichas como actividades tenga la Fundación)

A) Identificación.

Denominación de la actividad	Proyecto Diagnósis
Tipo de actividad *	Actividad propia
Identificación de la actividad por sectores	Investigación: gestión, promoción y seguimiento en programas y proyectos de investigación relacionados con la Laminopatía.
Lugar de desarrollo de la actividad	Sede Fundación Andrés Marcio-Niños contra la Laminopatía

* Indicar si se trata de una actividad propia o mercantil.

Descripción detallada de la actividad prevista.

Realizar un registro de enfermos en España y resto del mundo, que permita elaborar una relación de afectados por la enfermedad para así, favorecer y apoyar la investigación biomédica, básica y clínica, para su aplicación en el diagnóstico, pronóstico para mejorar el tratamiento y seguimiento de los pacientes.

Al tratarse de una enfermedad extremadamente "rara", el diagnóstico es fundamental pero difícil de alcanzar. Se trata de colaborar en el conocimiento de esta enfermedad y sus características dentro del ámbito de los especialistas de la medicina

Del mismo modo se canalizarán a través de los medios de comunicación de la Fundación todas las informaciones recibidas de posibles pacientes para facilitar su acceso al diagnóstico.

La duración del proyecto será de 12 meses.

Para el ejercicio 2.018 está prevista la inversión en este proyecto de aproximadamente 3.000€

B) Recursos humanos empleados en la actividad.

Tipo	Número	Nº horas/año
	Previsto	Previsto
Personal asalariado		
Personal con contrato de servicios		
Personal voluntario		

C) Beneficiarios o usuarios de la actividad.

Tipo	Número
	Previsto
Personas físicas	
Personas jurídicas	

D) Objetivos e indicadores de la realización de la actividad.

Objetivo	Indicador	Cuantificación
Realizar un registro de enfermos a nivel global para favorecer la divulgación de la enfermedad en el ámbito de especialistas de la medicina	Medir el conocimiento de la enfermedad, su diagnóstico, pronóstico y tratamiento	Evolución de conocimiento entre la sociedad médica
Divulgación de la enfermedad en la sociedad	Medir el conocimiento de la enfermedad en la sociedad	Número de contactos realizados por posibles pacientes o familiares para recibir información

1.- ACTIVIDADES DE LA FUNDACIÓN

ACTIVIDAD 3(Cumplimentar tantas fichas como actividades tenga la Fundación)

A) Identificación.

Denominación de la actividad	Proyecto Divulgación
Tipo de actividad *	Actividad propia
Identificación de la actividad por sectores	Divulgación
Lugar de desarrollo de la actividad	Sede Fundación Andrés Marcio-Niños contra la Laminopatía Y otros lugares según disponibilidad

* Indicar si se trata de una actividad propia o mercantil.

Descripción detallada de la actividad prevista.

Desarrollar actividades que permitan la difusión de la existencia de la enfermedad denominada Laminopatía, a la sociedad, a la opinión pública en general y a la sociedad médica en particular.

Para ello se desarrollarán elementos divulgativos: website, video, presentaciones a diferentes públicos y entidades, reuniones informativas a familiares, participación en foros y asociaciones (Ej.:Federación Española de Enfermedades Neuromusculares), actividades deportivas, por ejemplo torneo de padel, carrera popular prevista para mayo de 2018 y que sería la III edición y de ocio, por ejemplo un concierto solidario que se ha celebrado ya en los años 2.015, 2.016 y 2.017

Para el próximo ejercicio 2.018 está prevista la inversión en este proyecto de aproximadamente 10.000€

B) Recursos humanos empleados en la actividad.

Tipo	Número	Nº horas/año
	Previsto	Previsto
Personal asalariado		
Personal con contrato de servicios		
Personal voluntario		

C) Beneficiarios o usuarios de la actividad.

Tipo	Número
	Previsto
Personas físicas	
Personas jurídicas	

D) Objetivos e indicadores de la realización de la actividad.

Objetivo	Indicador	Cuantificación
Difundir la existencia de la enfermedad Laminopatía entre la sociedad y la opinión pública en general y la sociedad médica en particular	Desarrollo de actividades que mejoren el conocimiento de esta enfermedad	Medir la participación en las diferentes actividades
Difundir la existencia y papel de la Fundación Andrés Marcio	Contactos establecidos en cada una de las acciones llevadas a cabo	Socios y colaboradores Fondos recaudados para futuros proyectos.

1.- ACTIVIDADES DE LA FUNDACIÓN

ACTIVIDAD 4(Cumplimentar tantas fichas como actividades tenga la Fundación)

A) Identificación.

Denominación de la actividad	Proyecto de Identificación de predictores de arritmias cardíacas y muerte súbita en pacientes pediátricos afectos de Laminopatía
Tipo de actividad *	Convenio con la Obra Social del Hospital San Joan de Deu
Identificación de la actividad por sectores	Investigación: gestión, promoción y seguimiento en programas y proyectos de investigación relacionados con la Laminopatía.
Lugar de desarrollo de la actividad	Hospital San Juan de Dios (Esplugues de Llobregat-Barcelona)

* Indicar si se trata de una actividad propia o mercantil.

Descripción detallada de la actividad prevista.

Las enfermedades neuromusculares incluyen un amplio espectro de entidades genéticas que pueden manifestarse desde el nacimiento o desde edades muy tempranas. Las enfermedades neuromusculares tienen casi siempre afectación del músculo cardíaco.

Esta afectación cardíaca ocurre por un proceso degenerativo que pone a estos pacientes a riesgo de padecer arritmias, defectos de conducción, disfunción ventricular y muerte súbita. La afectación cardíaca en niños afectos de enfermedades neuromusculares ha sido poco estudiada.

En general, esta afectación varía sustancialmente según el tipo de enfermedad, siendo desde ausente o leve miocardiopatía hasta formas severas de insuficiencia cardíaca con gran implicación en su calidad de vida o arritmias malignas y muerte súbita.

Por esta razón, los pacientes pediátricos con enfermedades neuromusculares, en especial las laminopatías, deben ser estudiados e investigados exhaustivamente a nivel cardiológico para detectar de forma precoz la afectación cardíaca en cualquiera de sus formas.

Los investigadores son cardiólogos pediátricos especialistas en arritmias en pacientes con trastornos neuromusculares y con habilidades específicas en imágenes cardíacas. Se va a efectuar reclutamiento de pacientes, coordinación de visitas médicas en el mismo día de la evaluación médica, y la realización de ecocardiografías y análisis de datos.

Este proyecto se hace en colaboración con el Departamento de Cardiología y con el de Patología Neuromuscular, ambos del Hospital Sant Joan de Deu de Esplugues de Llobregat, Barcelona.

La investigadora principal de este proyecto, es la Dra. Georgia Sarquella-Brugada.

La duración del proyecto se ha ampliado hasta el año 2.019, con una inversión prevista de 34.200€ para 2.018, además de otros 39.000€ correspondiente al coste del recambio de los LINQ a 13 niños a los que se está monitorizando mediante el LINQ de MEDITRONIC durante 2.018 y 2.019, 19.500€ cada año.

El LINQ implantado a los niños permite una monitorización en tiempo real del sus constantes cardíacas.

B) Recursos humanos empleados en la actividad.

Tipo	Número	Nº horas/año
	Previsto	Previsto
Personal asalariado		
Personal con contrato de servicios		
Personal voluntario		

El personal para este proyecto lo aporta el Hospital Sant Joan de Deu

C) Beneficiarios o usuarios de la actividad.

Tipo	Número
	Previsto
Personas físicas	13 niños
Personas jurídicas	

D) Objetivos e indicadores de la realización de la actividad.

Objetivo	Indicador	Cuantificación
La predicción de arritmias cardiacas para evitar la muerte súbita en niños afectos de Laminopatía	Realización de ecocardiografías y análisis de datos, mediante aparatos médicos como por ejemplo el link de Medtronic, para el estudio de las arritmias cardiacas	Evolución de arritmias cardiacas y de la Bradicardia

1.- ACTIVIDADES DE LA FUNDACIÓN

ACTIVIDAD 5(Cumplimentar tantas fichas como actividades tenga la Fundación)

A) Identificación.

Denominación de la actividad	Proyecto de Investigación en Edición Génica-Tecnología CRISPR CAS 9, y Terapia Celular
Tipo de actividad *	Convenio con: - Instituto de Salud Carlos III
Identificación de la actividad por sectores	Investigación: gestión, promoción y seguimiento en programas y proyectos de investigación relacionados con la Laminopatía.
Lugar de desarrollo de la actividad	ISCIII Majadahonda

* Indicar si se trata de una actividad propia o mercantil.

Descripción detallada de la actividad prevista.

Este proyecto se basa en la investigación en Terapias Avanzadas para laminopatias: Edición Génica (tecnología CRISPR CAS 9) y Terapia Celular con células progenitoras mesenquimales (CPM).

Con la tecnología de edición génica con el sistema CRISPR-Cas9 proponemos: 1) corregir las alteraciones en el gen LMNA que presentan pacientes con laminopatía (en células en cultivo), 2) inducir mutaciones en el gen LMNA en células normales para tratar de reproducir las alteraciones que tienen las células de pacientes y poder estudiar los mecanismos de esas alteraciones sin necesidad de recurrir a biopsias de los pacientes.

Actualmente no hay un modelo animal que reproduzca completamente las características de los pacientes con L-CMD. Hemos generado una línea de ratón con la mutación p.R249W y estamos caracterizando su función muscular y cardiaca para comprobar si es modelo de L-CMD y poder utilizarlo en otras investigaciones.

Las CPM (aisladas de médula ósea o tejido adiposo) pueden producir distintas células especializadas que se encuentran en los tejidos mesenquimales: cartilago (condrocitos), hueso (osteoblastos) y grasa (adipocitos). También se pueden diferenciar en tejido muscular. Proponemos estudiar si la administración de CPM en ratones con laminopatía (p.K32del, p.R249W) mejora el tejido muscular/cardiaco afectado.

La duración de este proyecto es de 3 años (comenzó en febrero de 2016), y la inversión prevista para 2018 es de 54.000€ de los que 6.400€ corresponden a gastos fungibles y el resto son los gastos de personal de uno de los investigadores asignados al proyecto.

B) Recursos humanos empleados en la actividad.

Tipo	Número	Nº horas/año
	Previsto	Previsto
Personal asalariado	1	960 horas/año
Personal con contrato de servicios		
Personal voluntario		

C) Beneficiarios o usuarios de la actividad.

Tipo	Número
	Previsto
Personas físicas	
Personas jurídicas	

D) Objetivos e indicadores de la realización de la actividad.

Objetivo	Indicador	Cuantificación
Edición Genica- Tecnología CRISPR CAS 9	Corrección de mutación Inducción de mutación	Experimentos in vitro
Desarrollo de modelo de ratón p.R249W	Genotipado de ratones con la mutación p.R249W	Función muscular y cardiaca
Terapia celular en ratones con laminopatía	Administración de CPM	Detección de CPM in vivo Recuperación de función muscular y cardiaca

1.- ACTIVIDADES DE LA FUNDACIÓN

ACTIVIDAD 6(Cumplimentar tantas fichas como actividades tenga la Fundación)

A) Identificación.

Denominación de la actividad	Estudio de las Bases Genéticas en Laminopatías
Tipo de actividad *	Convenio con: -Instituto de Investigación Biomedica de Gerona Dr. Josep Trueta - Fundació Privada per a la Recerca i Docencia Sant Joan de Déu
Identificación de la actividad por sectores	Investigación: se trata de estudiar las bases genéticas de las laminopatías mediante el uso de la tecnología de secuenciación masiva, "next generation sequencing" y traslación a la parte clínica.
Lugar de desarrollo de la actividad	IDIBGI y Hospital San Juan de Dios

* Indicar si se trata de una actividad propia o mercantil.

Descripción detallada de la actividad prevista.

En este proyecto se trata de estudiar si hay otros genes además de LMNA que están alterados en las laminopatías, mediante el uso de la tecnología de secuenciación masiva, "next generation sequencing" y traslación a la parte clínica. Se ha diseñado un panel de 105 genes relacionados con la función muscular y se estudia la secuencia de esos genes en pacientes y familiares sanos. El proyecto comenzó en junio de 2.016 con renovaciones anuales. La inversión prevista para el 2.018 es de 10.000€

B) Recursos humanos empleados en la actividad.

Tipo	Número	Nº horas/año
	Previsto	Previsto
Personal asalariado		
Personal con contrato de servicios		
Personal voluntario		

C) Beneficiarios o usuarios de la actividad.

Tipo	Número
	Previsto
Personas físicas	25
Personas jurídicas	

D) Objetivos e indicadores de la realización de la actividad.

Objetivo	Indicador	Cuantificación
Encontrar respuesta de porqué los enfermos con Laminopatía padecen del corazón.	Estudio de las Bases Genéticas	Evolución del conocimiento entre la sociedad médica.

1.- ACTIVIDADES DE LA FUNDACIÓN

ACTIVIDAD 7(Cumplimentar tantas fichas como actividades tenga la Fundación)

A) Identificación.

Denominación de la actividad	Registro de pacientes
Tipo de actividad *	Actividad Propia
Identificación de la actividad por sectores	Registro a nivel Internacional de pacientes con Laminopatía, suficientes para iniciar ensayos clínicos
Lugar de desarrollo de la actividad	Sede Fundación Andrés Marcio-Niños contra la LMNA

* Indicar si se trata de una actividad propia o mercantil.

Descripción detallada de la actividad prevista.

El proyecto está basado en la realización de un registro de pacientes con Laminopatía a nivel Internacional con el fin de recabar pacientes suficientes para iniciar ensayos clínicos. El presupuesto previsto para 2.018 es de 5.000€

B) Recursos humanos empleados en la actividad.

Tipo	Número	Nº horas/año
	Previsto	Previsto
Personal asalariado		
Personal con contrato de servicios		
Personal voluntario		

C) Beneficiarios o usuarios de la actividad.

Tipo	Número
	Previsto
Personas físicas	25
Personas jurídicas	

D) Objetivos e indicadores de la realización de la actividad.

Objetivo	Indicador	Cuantificación
Conocer a todos los pacientes con Laminopatías.	Registro.	Evolución del conocimiento entre la sociedad médica.

2. (A)- PREVISIÓN DE RECURSOS ECONÓMICOS A EMPLEAR POR LA FUNDACIÓN

Gastos/Inversiones	Actividad 1 Alpha 300	Actividad 2 Diagnosis	Actividad 3 Divulgación	Actividad 4 Predictores Arritmias	Total Actividades (1 a 4)	No imputados a las actividades	TOTAL (A)
Gastos por ayudas y otros							
a) Ayudas monetarias	2.000,00€	3.000,00€	10.000,00€	53.700,00€	68.700,00€		137.700,00€
b) Ayudas no monetarias							
c) Gastos por colaboraciones y órganos de gobierno							
Variación de existencias de productos terminados y en curso de fabricación							
Aprovisionamientos							
Gastos de personal							
Otros gastos de explotación							
Amortización del Inmovilizado							
Deterioro y resultado por enajenación de inmovilizado							
Gastos financieros							
Variaciones de valor razonable en instrumentos financieros							
Diferencias de cambio							
Deterioro y resultado por enajenaciones de instrumentos financieros							
Impuestos sobre beneficios							
Subtotal gastos(Actividades 1-4)	2.000,00€	3.000,00€	10.000,00€	53.700,00€	68.700,00€		137.700,00€

Adquisiciones de Inmovilizado (excepto Bienes Patrimonio Histórico)							
Adquisiciones Bienes Patrimonio Histórico							
Cancelación deuda no comercial							
Subtotal inversiones							
TOTAL RECURSOS EMPLEADOS (Actividades 1 a 4)	2.000,00€	3.000,00€	10.000,00€	53.700,00€	68.700,00€		137.700,00€

3.- PREVISIÓN DE RECURSOS ECONÓMICOS A OBTENER POR LA FUNDACIÓN

3.1) Previsión de ingresos a obtener por la fundación.

INGRESOS	Importe total
Rentas y otros ingresos derivados del patrimonio	
Ventas y prestaciones de servicios de las actividades propias	
Ingresos ordinarios de las actividades mercantiles	
Subvenciones del sector público	
Aportaciones privadas	
Otros tipos de ingresos	
TOTAL INGRESOS PREVISTOS	

3.2) Previsión de otros recursos económicos a obtener por la fundación.

OTROS RECURSOS	Importe total
Deudas contraídas	
Otras obligaciones financieras asumidas	
TOTAL OTROS RECURSOS PREVISTOS	

2 (B).- PREVISIÓN DE RECURSOS ECONÓMICOS A EMPLEAR POR LA FUNDACIÓN

Gastos/Inversiones	Actividad 5 CRISPR TERAPIA CELULAR	Actividad 6 Estudio de las Bases Geneticas en Laminopatías	Actividad 7 Registro de Pacientes		Total Actividades (5 a 7)	No imputados a las actividades	TOTAL (B)
Gastos por ayudas y otros							
a) Ayudas monetarias	54.000,00€	10.000,00€	5.000,00€		69.000,00€		137.700,00€
b) Ayudas no monetarias							
c) Gastos por colaboraciones y órganos de gobierno							
Variación de existencias de productos terminados y en curso de fabricación							
Aprovisionamientos							
Gastos de personal							
Otros gastos de explotación							
Amortización del Inmovilizado							
Deterioro y resultado por enajenación de inmovilizado							
Gastos financieros							
Variaciones de valor razonable en instrumentos financieros							
Diferencias de cambio							
Deterioro y resultado por							

enajenaciones de instrumentos financieros							
Impuestos sobre beneficios							
Subtotal gastos (Actividades 5-8)	54.000,00€	10.000,00€	8.000,00€		69.000,00€		137.700,00€
Adquisiciones de Inmovilizado (excepto Bienes Patrimonio Histórico)							
Adquisiciones Bienes Patrimonio Histórico							
Cancelación deuda no comercial							
Subtotal inversiones							
TOTAL RECURSOS EMPLEADOS (Actividades 5 a 8)	54.000,00€	10.000,00€	8.000,00€		69.000,00€		137.700,00€

3.- PREVISIÓN DE RECURSOS ECONÓMICOS A OBTENER POR LA FUNDACIÓN

3.1) Previsión de ingresos a obtener por la fundación.

INGRESOS	Importe total
Rentas y otros ingresos derivados del patrimonio	
Ventas y prestaciones de servicios de las actividades propias	
Ingresos ordinarios de las actividades mercantiles	
Subvenciones del sector público	
Aportaciones privadas	
Otros tipos de ingresos	
TOTAL INGRESOS PREVISTOS	

3.2) Previsión de otros recursos económicos a obtener por la fundación.

OTROS RECURSOS	Importe total
Deudas contraídas	
Otras obligaciones financieras asumidas	
TOTAL OTROS RECURSOS PREVISTOS	

2 (A+B).- PREVISIÓN DE RECURSOS ECONÓMICOS A EMPLEAR POR LA FUNDACIÓN

Gastos/Inversiones	Actividad	Actividad	Actividad	Actividad	Total Actividades (1 a 7)	No imputados a las actividades	TOTAL (A + B)
Gastos por ayudas y otros							
a) Ayudas monetarias					137.700,00€		137.700,00€
b) Ayudas no monetarias							
c) Gastos por colaboraciones y órganos de gobierno							
Variación de existencias de productos terminados y en curso de fabricación							
Aprovisionamientos							
Gastos de personal						12.000,00€	12.000,00€
Otros gastos de explotación						6.500,00€	6.500,00€
Amortización del Inmovilizado							
Deterioro y resultado por enajenación de inmovilizado							
Gastos financieros							
Variaciones de valor razonable en instrumentos financieros							
Diferencias de cambio							
Deterioro y resultado por enajenaciones de instrumentos financieros							
Impuestos sobre beneficios							
Subtotal gastos (Actividades 1-8)					137.700,00€	18.500,00€	156.200,00€
Adquisiciones de Inmovilizado							

(excepto Bienes Patrimonio Histórico)							
Adquisiciones Bienes Patrimonio Histórico							
Cancelación deuda no comercial							
Subtotal inversiones							
TOTAL RECURSOS EMPLEADOS (Actividades 1 a 8)					137.700,00€	18.500,00€	156.200,00€

3.- PREVISIÓN DE RECURSOS ECONÓMICOS A OBTENER POR LA FUNDACIÓN

3.1) Previsión de ingresos a obtener por la fundación.

INGRESOS	Importe total
Rentas y otros ingresos derivados del patrimonio	
Ventas y prestaciones de servicios de las actividades propias	
Ingresos ordinarios de las actividades mercantiles	
Subvenciones del sector público	
Aportaciones privadas	156.200,00€
Otros tipos de ingresos	
TOTAL INGRESOS PREVISTOS	156.200,00€

3.2) Previsión de otros recursos económicos a obtener por la fundación.

OTROS RECURSOS	Importe total
Deudas contraídas	
Otras obligaciones financieras asumidas	
TOTAL OTROS RECURSOS PREVISTOS	