

PRESENTACIÓN DE PLAN DE ACTUACIÓN

FUNDACIÓN:

ANDRÉS MARCIO, NIÑOS CONTRA LA LAMINOPATÍA

Nº REGISTRO:

1635EDU

PLAN DE ACTUACIÓN PARA EL EJERCICIO:

01/01/2020 - 31/12/2020

1. ACTIVIDADES DE LA ENTIDAD

A1. Proyecto Divulgación

Tipo: Propia

Sector: Social

Función: Comunicación y Difusión

Lugar de desarrollo de la actividad: Comunidad de Madrid, España

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 pádel, y de ocio, por ejemplo un concierto solidario que se ha celebrado ya en los años 2.015, 2.016, 2.017, 2.018 y 2019

Para el próximo ejercicio 2.020 está prevista la inversión en este proyecto de aproximadamente 10.000€

B. Recursos humanos a emplear en la actividad

TIPO DE PERSONAL	NÚMERO	Nº HORAS/AÑO
Personal asalariado	0,00	0,00
Personal con contrato de servicios	0,00	0,00
Personal voluntario	20,00	100,00

C. Beneficiarios y/o usuarios de la actividad

BENEFICIARIOS O USUARIOS	NÚMERO	IN-DETERMINADO
Personas físicas	320,00	
Personas jurídicas	10,00	

D. Objetivos e indicadores de la realización de la actividad

OBJETIVO	INDICADOR	CANTIDAD
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	0,01
Difundir la existencia y papel de la Fundación Andrés Marcio	Contactos establecidos en cada una de las acciones llevadas a cabo	0,01

A2. Proyecto de Identificación de predictores de arritmias cardíacas y muerte súbita pacientes pediátric**Tipo:** Propia**Sector:** Sanitario**Función:** Otros**Lugar de desarrollo de la actividad:** Cataluña,España

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 afectados 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. Georgja Sarquella-Brugada.

La duración del proyecto se ha ampliado hasta el año 2.022, con una inversión prevista de 34.200€ para 2.020, 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 2.020 y 2.021, 19.500€ cada año.

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

B. Recursos humanos a emplear en la actividad

TIPO DE PERSONAL	NÚMERO	Nº HORAS/AÑO
Personal asalariado	0,00	0,00
Personal con contrato de servicios	0,00	0,00
Personal voluntario	0,01	0,00

C. Beneficiarios y/o usuarios de la actividad

BENEFICIARIOS O USUARIOS	NÚMERO	IN-DETERMINADO
Personas físicas	13,00	
Personas jurídicas	0,00	

D. Objetivos e indicadores de la realización de la actividad

OBJETIVO	INDICADOR	CANTIDAD
La predicción de arritmias cardíacas para evitar la muerte súbita en niños afectados de Laminopatía	Realización de ecocardiogramas y análisis de datos, mediante aparatos médicos como por ejemplo el linq de Medtronic, para el estudio de las arritmias cardíacas	13,00

Fdo: El/La Secretario/a

VºBº El/La Presidente/a

A3. Proyecto de Investigación en Edición Genica-Tecnología CRISPR CAS 9**Tipo:** Propia**Sector:** Investigación y Desarrollo**Función:** Financiación de actividades de otras entidades**Lugar de desarrollo de la actividad:** Comunidad de Madrid, España**Descripción detallada de la actividad prevista:** Este proyecto se basa en la investigación en Terapias Avanzadas para laminopatías: 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.

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: cartílago (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 inicialmente prevista de este proyecto era de 5 años (comenzó en febrero de 2016), pero se ha ampliado hasta febrero de 2024, y la inversión prevista para 2020 es de 67.000€ correspondientes a los gastos de personal de los investigadores asignados al proyecto.

B. Recursos humanos a emplear en la actividad

TIPO DE PERSONAL	NÚMERO	Nº HORAS/AÑO
Personal asalariado	1,00	960,00
Personal con contrato de servicios	0,00	0,00
Personal voluntario	0,00	0,00

C. Beneficiarios y/o usuarios de la actividad

BENEFICIARIOS O USUARIOS	NÚMERO	IN-DETERMINADO
Personas físicas	0,00	X
Personas jurídicas	0,00	

D. Objetivos e indicadores de la realización de la actividad

OBJETIVO	INDICADOR	CANTIDAD
Edición Genica- Tecnología CRISPR CAS 9	Corrección de mutación Inducción de mutación	0,01
Desarrollo de modelo de ratón p.R249W	Genotipado de ratones con la mutación p.R249W	0,01
Terapia celular en ratones con laminopatía	Administración de CPM	0,01

Fdo: El/La Secretario/a

VºBº El/La Presidente/a

A4. Registro de pacientes**Tipo:** Propia**Sector:** Otros**Función:** Comunicación y Difusión**Lugar de desarrollo de la actividad:** Comunidad de Madrid, España**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 2.020 es de 3.000€**B. Recursos humanos a emplear en la actividad**

TIPO DE PERSONAL	NÚMERO	Nº HORAS/AÑO
Personal asalariado	0,00	0,00
Personal con contrato de servicios	0,00	0,00
Personal voluntario	0,01	0,01

C. Beneficiarios y/o usuarios de la actividad

BENEFICIARIOS O USUARIOS	NÚMERO	IN-DETERMINADO
Personas físicas	25,00	
Personas jurídicas	0,00	

D. Objetivos e indicadores de la realización de la actividad

OBJETIVO	INDICADOR	CANTIDAD
Conocer a todos los pacientes con Laminopatías.	Registro.	0,01

A5. Proyecto ensayos clínicos nuevo compuesto**Tipo:** Propia**Sector:** Investigación y Desarrollo**Función:** Otros**Lugar de desarrollo de la actividad:** Estados Unidos de América

Descripción detallada de la actividad prevista: Actualmente se están realizando ensayos clínicos está por parte de un laboratorio farmacéutico, con un inhibidor de la MEK Kinasa, pero únicamente con personas que tienen mutación del gen de LMNA que les ha producido cardiomiopatía dilatada. En estos ensayos se mide la evolución cardiaca, habiéndose obtenido resultados positivos significativos, de los que se deduce también una evolución positiva muscular, pero esta última no ha sido medida.

Nuestro interés se centra también en la evolución muscular, por lo que estamos en contacto con ellos para plantearles un proyecto que se podría llevar a cabo con los enfermos que están enrolados en nuestro proyecto de prevención de arritmias.

El presupuesto previsto para 2.020 es de 120.000€

B. Recursos humanos a emplear en la actividad

TIPO DE PERSONAL	NÚMERO	Nº HORAS/AÑO
Personal asalariado	0,00	0,00
Personal con contrato de servicios	0,00	0,00
Personal voluntario	0,01	0,01

C. Beneficiarios y/o usuarios de la actividad

BENEFICIARIOS O USUARIOS	NÚMERO	IN-DETERMINADO
Personas físicas	0,00	X
Personas jurídicas	0,00	

D. Objetivos e indicadores de la realización de la actividad

OBJETIVO	INDICADOR	CANTIDAD
Encontrar un fármaco para el corazón en Laminopatías.	Ensayos clínicos en pacientes con Laminopatía muscular.	0,01

A6. Celebración del VII FAM'S LMNA MEETING en Barcelona.**Tipo:** Propia**Sector:** Otros**Función:** Comunicación y Difusión**Lugar de desarrollo de la actividad:** Cataluña, España

Descripción detallada de la actividad prevista: Todos los años celebramos esta reunión internacional de científicos en la que se reúnen los patronos de la fundación con los científicos que llevan a cabo los proyectos de investigación que financiamos y algunos científicos a los que invitamos y que están implicados en investigaciones similares o complementarias.

Este acto sirve de puesta en común de los avances y descubrimientos, de coordinación entre los científicos y de divulgación de la actividad de la Fundación.

El presupuesto previsto para 2.020 es de 10.000€

B. Recursos humanos a emplear en la actividad

TIPO DE PERSONAL	NÚMERO	Nº HORAS/AÑO
Personal asalariado	0,00	0,00
Personal con contrato de servicios	0,00	0,00
Personal voluntario	0,01	0,01

C. Beneficiarios y/o usuarios de la actividad

BENEFICIARIOS O USUARIOS	NÚMERO	IN-DETERMINADO
Personas físicas	30,00	
Personas jurídicas	0,00	

D. Objetivos e indicadores de la realización de la actividad

OBJETIVO	INDICADOR	CANTIDAD
Puesta en común de los avances científicos sobre la enfermedad, así como la coordinación entre los científicos, y la divulgación de la actividad de la Fundación	Contactos establecidos en cada una de las acciones llevadas a cabo	0,01

2. PREVISIÓN DE RECURSOS ECONÓMICOS A EMPLEAR POR LA ENTIDAD

RECURSOS	ACTIVIDAD Nº1	ACTIVIDAD Nº2	ACTIVIDAD Nº3	ACTIVIDAD Nº4
Gastos				
Gastos por ayudas y otros	-10.000,00	-53.700,00	-67.000,00	-3.000,00
a) Ayudas monetarias	-10.000,00	-53.700,00	-67.000,00	-3.000,00
b) Ayudas no monetarias	0,00	0,00	0,00	0,00
c) Gastos por colaboraciones y órganos de gobierno	0,00	0,00	0,00	0,00
Variación de existencias de productos terminados y en curso de fabricación	0,00	0,00	0,00	0,00
Aprovisionamientos	0,00	0,00	0,00	0,00
Gastos de personal	0,00	0,00	0,00	0,00
Otros gastos de la actividad	0,00	0,00	0,00	0,00
Amortización del inmovilizado	0,00	0,00	0,00	0,00
Deterioro y resultado por enajenación de inmovilizado	0,00	0,00	0,00	0,00
Gastos financieros	0,00	0,00	0,00	0,00
Variaciones de valor razonable en instrumentos financieros	0,00	0,00	0,00	0,00
Diferencias de cambio	0,00	0,00	0,00	0,00
Deterioro y resultado por enajenaciones de instrumentos financieros	0,00	0,00	0,00	0,00
Impuesto sobre beneficios	0,00	0,00	0,00	0,00
Total gastos	-10.000,00	-53.700,00	-67.000,00	-3.000,00
Inversiones				
Adquisiciones de inmovilizado (excepto Bienes del Patrimonio Histórico)	0,00	0,00	0,00	0,00
Adquisiciones Bienes del Patrimonio Histórico	0,00	0,00	0,00	0,00
Cancelación deuda no comercial	0,00	0,00	0,00	0,00
Total inversiones	0,00	0,00	0,00	0,00
TOTAL RECURSOS PREVISTOS	10.000,00	53.700,00	67.000,00	3.000,00
RECURSOS			ACTIVIDAD Nº5	ACTIVIDAD Nº6
Gastos				
Gastos por ayudas y otros			-120.000,00	-10.000,00
a) Ayudas monetarias			-120.000,00	-10.000,00
b) Ayudas no monetarias			0,00	0,00
c) Gastos por colaboraciones y órganos de gobierno			0,00	0,00
Variación de existencias de productos terminados y en curso de fabricación			0,00	0,00
Aprovisionamientos			0,00	0,00
Gastos de personal			0,00	0,00

Fdo: El/La Secretario/a

VºBº El/La Presidente/a

Otros gastos de la actividad	0,00	0,00
Amortización del inmovilizado	0,00	0,00
Deterioro y resultado por enajenación de inmovilizado	0,00	0,00
Gastos financieros	0,00	0,00
Variaciones de valor razonable en instrumentos financieros	0,00	0,00
Diferencias de cambio	0,00	0,00
Deterioro y resultado por enajenaciones de instrumentos financieros	0,00	0,00
Impuesto sobre beneficios	0,00	0,00
Total gastos	-120.000,00	-10.000,00
Inversiones		
Adquisiciones de inmovilizado (excepto Bienes del Patrimonio Histórico)	0,00	0,00
Adquisiciones Bienes del Patrimonio Histórico	0,00	0,00
Cancelación deuda no comercial	0,00	0,00
Total inversiones	0,00	0,00
TOTAL RECURSOS PREVISTOS	120.000,00	10.000,00

RECURSOS	TOTAL ACTIVIDADES	NO IMPUTADO A LAS ACTIVIDADES	TOTAL
Gastos			
Gastos por ayudas y otros	-263.700,00	0,00	-263.700,00
a) Ayudas monetarias	-263.700,00	0,00	-263.700,00
b) Ayudas no monetarias	0,00	0,00	0,00
c) Gastos por colaboraciones y órganos de gobierno	0,00	0,00	0,00
Variación de existencias de productos terminados y en curso de fabricación	0,00	0,00	0,00
Aprovisionamientos	0,00	0,00	0,00
Gastos de personal	0,00	-12.000,00	-12.000,00
Otros gastos de la actividad	0,00	-6.500,00	-6.500,00
Otros gastos de explotación	0,00	-6.500,00	-6.500,00
Amortización del inmovilizado	0,00	0,00	0,00
Deterioro y resultado por enajenación de inmovilizado	0,00	0,00	0,00
Gastos financieros	0,00	0,00	0,00
Variaciones de valor razonable en instrumentos financieros	0,00	0,00	0,00
Diferencias de cambio	0,00	0,00	0,00
Deterioro y resultado por enajenaciones de instrumentos financieros	0,00	0,00	0,00
Impuesto sobre beneficios	0,00	0,00	0,00
Total gastos	-263.700,00	-18.500,00	-282.200,00
Inversiones			
Adquisiciones de inmovilizado (excepto Bienes del Patrimonio Histórico)	0,00	0,00	0,00
Adquisiciones Bienes del Patrimonio Histórico	0,00	0,00	0,00
Cancelación deuda no comercial	0,00	0,00	0,00
Total inversiones	0,00	0,00	0,00
TOTAL RECURSOS PREVISTOS	263.700,00	18.500,00	282.200,00

3. PREVISIÓN DE RECURSOS ECONÓMICOS A OBTENER POR LA ENTIDAD

Previsión de ingresos a obtener por la entidad

RECURSOS	TOTAL
Rentas y otros ingresos derivados del patrimonio	0,00
Ventas y prestaciones de servicios de las actividades propias	0,00
Ventas y otros ingresos de las actividades mercantiles	0,00
Subvenciones del sector público	0,00
Aportaciones privadas	282.200,00
Otros tipos de ingresos	0,00
TOTAL INGRESOS PREVISTOS	282.200,00

Previsión de otros recursos económicos a obtener por la entidad

OTROS RECURSOS	TOTAL
Deudas contraídas	0,00
Otras obligaciones financieras asumidas	0,00
TOTAL OTROS RECURSOS PREVISTOS	0,00