

PLAN DE ACTUACIÓN

EJERCICIO: 01/01/2017 - 31/12/2017

1.- ACTIVIDADES DE LA FUNDACIÓN

ACTIVIDAD 1

A) Identificación

| | |
|---------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Denominación de la actividad | Impulsar la investigación de tratamientos clínicos curativos en las Distrofias Musculares y otras enfermedades Raras |
| Tipo de actividad | Propia |
| Identificación de la actividad por sectores | Investigación científica |
| Lugar de desarrollo de la actividad | Barcelona |

Descripción detallada de la actividad prevista.

Apoyo financiero al Proyecto Aproximaciones terapéuticas en distrofias musculares mediante modelos celulares y animales en Hospital Santa Cruz y San Pablo de Barcelona

Objetivos:

- Establecimiento de protocolos de medida objetiva de la fuerza muscular para la monitorización de la eficacia clínica de las distintas terapias.
- Adecuación de espacios para la manipulación de células madre para que éstas puedan ser inyectadas en los pacientes con distrofia muscular.
- Formación de personal clínico y básico en las técnicas necesarias para llevar a cabo los ensayos terapéuticos.

B) Recursos humanos empleados en la actividad

| Tipo | Número | Nº horas/año |
|------------------------------------|----------|--------------|
| | Previsto | Previsto |
| Personal asalariado | 1 | 225 |
| Personal con contrato de servicios | | |
| Personal voluntario | | |

C) Beneficiarios o usuarios de la actividad

| Tipo | Número |
|--------------------|---------------|
| | Previsto |
| Personas físicas | INDETERMINADO |
| Personas jurídicas | INDETERMINADO |

D) Objetivos e indicadores de la realización de la actividad

| Objetivo | Indicador | Cuantificación |
|----------------------------------|--------------------|----------------|
| Aportar el importe presupuestado | Valor financiación | 30.000€ |

ACTIVIDAD 2

A) Identificación

| | |
|---------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Denominación de la actividad | Impulsar la investigación de tratamientos clínicos curativos en las Distrofias Musculares y otras enfermedades Raras |
| Tipo de actividad | Propia |
| Identificación de la actividad por sectores | Investigación científica |
| Lugar de desarrollo de la actividad | San Sebastian |

Descripción detallada de la actividad prevista.

Apoyo financiero al Proyecto Caracterización de células con potencial miogénico Fundación ILUNDAIN de Estudios Neurológicos. Hospital Donostia de San Sebastián.

Objetivos:

- Aislamiento de los pericitos (de músculo), fibroblastos de piel y células madre mesenquimales (CD133+) de sangre y músculo a partir de tejidos de controles sanos y pacientes con DMD o LGMD2A.
- Caracterización de molecular de los células aisladas y de su potencial biogénico en términos de senescencia y capacidad replicativa en función del peso de partida, músculo de origen, edad y sexo del donante, condición de control/afecto de una distrofia muscular y diferentes condiciones de cultivo y diferenciación.
- Conversión de fibroblastos en mioblastos mediante expresión de MyoD.
- Reprogramación de fibroblastos a mioblastos mediante desdiferenciación inducida por Oct3/4, Sox2, Klf2 y c-Myc y diferenciación en medio de mioblastos c2c12.
- Ensayos de las diferentes líneas celulares obtenidas en la corrección de modelos animales de distrofia muscular

B) Recursos humanos empleados en la actividad

| Tipo | Número | Nº horas/año |
|------------------------------------|----------|--------------|
| | Previsto | Previsto |
| Personal asalariado | 1 | 225 |
| Personal con contrato de servicios | | |
| Personal voluntario | | |

C) Beneficiarios o usuarios de la actividad

| Tipo | Número |
|--------------------|---------------|
| | Previsto |
| Personas físicas | INDETERMINADO |
| Personas jurídicas | INDETERMINADO |

D) Objetivos e indicadores de la realización de la actividad

| Objetivo | Indicador | Cuantificación |
|----------------------------------|--------------------|----------------|
| Aportar el importe presupuestado | Valor financiación | 30.000€ |

ACTIVIDAD 3

A) Identificación

| | |
|---------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Denominación de la actividad | Impulsar la investigación de tratamientos clínicos curativos en las Distrofias Musculares y otras enfermedades Raras |
| Tipo de actividad * | PROPIA |
| Identificación de la actividad por sectores | Investigación científica |
| Lugar de desarrollo de la actividad | VALENCIA |

Descripción detallada de la actividad prevista.

Apoyo financiero Proyecto Biología, fisiopatología y terapia de las células satélite del músculo esquelético en el Instituto de Investigación Sanitaria Hospital Universitario y Politécnico La Fe, Valencia.

Objetivos:

- Ensayos clínicos con diferentes terapias génicas, bien empleando oligonucleótidos capaces de producir skipping o salto de exones para restaurar la distrofina, o bien provocando el soslayo de las mutaciones de parada empleando el fármaco Atalurano.
- Experimentos con una nueva molécula llamada PPRH que puede resultar una alternativa a los oligonucleótidos con unos costes más asequibles.

B) Recursos humanos empleados en la actividad

| Tipo | Número | Nº horas/año |
|------------------------------------|----------|--------------|
| | Previsto | Previsto |
| Personal asalariado | 1 | 225 |
| Personal con contrato de servicios | | |
| Personal voluntario | | |

C) Beneficiarios o usuarios de la actividad

| Tipo | Número |
|--------------------|---------------|
| | Previsto |
| Personas físicas | INDETERMINADO |
| Personas jurídicas | INDETERMINADO |

D) Objetivos e indicadores de la realización de la actividad

| Objetivo | Indicador | Cuantificación |
|-----------------------------------------|--------------------|----------------|
| Aportar el importe presupuestado | Valor financiación | 30.000€ |

ACTIVIDAD 4

A) Identificación

| | |
|---------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Denominación de la actividad | Impulsar la investigación de enfermedades neurometabólicas y desarrollo de terapias específicas de mutación |
| Tipo de actividad * | PROPIA |
| Identificación de la actividad por sectores | Investigación científica |
| Lugar de desarrollo de la actividad | MADRID |

Descripción detallada de la actividad prevista.

Apoyo financiero al Proyecto Bases moleculares de enfermedades neurometabólicas y Desarrollo de terapias específicas de mutación. Centro de Biología Molecular. Universidad Autónoma de Madrid.

Objetivos:

- Desarrollo de técnicas genómicas para mejorar el diagnóstico de enfermedades metabólicas hereditarias (EMH), en especial enfocadas a la caracterización genética de pacientes con defectos congénitos de glicosilación y enfermedades mitocondriales mediante el uso de la secuenciación masiva de exomas y genomas y RNAseq.
- Investigación y desarrollo de terapias farmacológicas dirigidas a la recuperación funcional de mutantes identificados en pacientes con EMH, en concreto Terapia antisentido y Chaperonas farmacológicas, como aproximaciones terapéuticas transversales y aplicables a numerosas EMH.
- Evaluación de la disfunción y dinámica mitocondrial y evaluación de firmas comunes de neuropatogenicidad en defectos congénitos de glicosilación y enfermedades mitocondriales, aproximándonos así a la identificación de nuevas dianas terapéuticas accionables.
- Búsqueda de biomarcadores para mejorar el diagnóstico y como predictores de severidad de EMH. Estamos trabajando en la identificación de miRNA y otras biomoléculas con el propósito de poder evaluar la evolución de los pacientes y como marcadores del efecto terapéutico de los fármacos que se desarrollen.
- Desarrollo de modelos células de enfermedad como herramientas válidas y obligatorias para entender la patogénesis de las enfermedades neurometabólicas y paso crucial y necesario para el desarrollo de terapias. Se está generando una colección de iPS derivadas de fibroblastos de pacientes con EMH para su posterior diferenciación a hepatocitos, progenitores neuronales y cardiomiocitos.

B) Recursos humanos empleados en la actividad

| Tipo | Número | Nº horas/año |
|---------------------|----------|--------------|
| | Previsto | Previsto |
| Personal asalariado | 1 | 225 |

C) Beneficiarios o usuarios de la actividad

| Tipo | Número |
|--------------------|---------------|
| | Previsto |
| Personas físicas | INDETERMINADO |
| Personas jurídicas | INDETERMINADO |

D) Objetivos e indicadores de la realización de la actividad

| Objetivo | Indicador | Cuantificación |
|----------------------------------|--------------------|----------------|
| Aportar el importe presupuestado | Valor financiación | 30.000€ |

ACTIVIDAD 5

A) Identificación

| | |
|---------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Denominación de la actividad | Impulsar la investigación del NeuroPaisaje, paisaje entre el fenotipo y el genotipo en enfermedades neurológicas del desarrollo. |
| Tipo de actividad * | PROPIA |
| Identificación de la actividad por sectores | Investigación científica |
| Lugar de desarrollo de la actividad | BARCELONA |

Descripción detallada de la actividad prevista.

Apoyo financiero Proyecto NEURO PAISAJE en Hospital San Juan de Dios de Barcelona (Aún en proyecto)

Objetivos:

- Búsqueda de variantes genéticas y genes mutantes en trastornos del neurodesarrollo (TND) en los que no se ha encontrado ninguna mutación genética o genómica como causa de la enfermedad tras el estudio genético exhaustivo siguiendo un protocolo diagnóstico previamente aplicado en nuestro centro.
- Desarrollar y validar un modelo experimental que permita determinar si una variante genética puede ser patogénica, empleando aproximaciones experimentales sobre el gen diana analizando la expresión del mRNA, la localización subcelular y la regulación de la expresión génica. El modelo se analizaría y validaría sobre un panel de enfermedades neurometabólicas y de síndrome de Rett en los que conocemos las mutaciones patogénicas. Los resultados pueden servir como prueba de concepto del modelo experimental e indicar cuál puede ser el grado de sensibilidad analítica esperable.
- Aplicar y analizar el modelo experimental celular en los genes candidatos encontrados en el estudio genómico de los pacientes con TND no diagnosticado, con el objeto de establecer el diagnóstico genético y orientar la posible función del gen mutante.

B) Recursos humanos empleados en la actividad

| Tipo | Número | Nº horas/año |
|------------------------------------|----------|--------------|
| | Previsto | Previsto |
| Personal asalariado | 1 | 225 |
| Personal con contrato de servicios | | |
| Personal voluntario | | |

C) Beneficiarios o usuarios de la actividad

| Tipo | Número |
|--------------------|---------------|
| | Previsto |
| Personas físicas | INDETERMINADO |
| Personas jurídicas | INDETERMINADO |

D) Objetivos e indicadores de la realización de la actividad

| Objetivo | Indicador | Cuantificación |
|----------------------------------|--------------------|----------------|
| Aportar el importe presupuestado | Valor financiación | 30.000€ |

ACTIVIDAD 6

A) Identificación

| | |
|---------------------------------------------|---------------------------------------------------|
| Denominación de la actividad | Información y orientación a enfermos y familiares |
| Tipo de actividad * | Propia |
| Identificación de la actividad por sectores | Orientación |
| Lugar de desarrollo de la actividad | Comunidad de Madrid |

Descripción detallada de la actividad prevista.

Orientar a enfermos y familiares

Difundir los aspectos generales que puedan ser de interés para los pacientes y familiares con estas enfermedades.

B) Recursos humanos empleados en la actividad

| Tipo | Número | Nº horas/año |
|------------------------------------|----------|--------------|
| | Previsto | Previsto |
| Personal asalariado | 1 | 225 |
| Personal con contrato de servicios | | |
| Personal voluntario | | |

C) Beneficiarios o usuarios de la actividad

| Tipo | Número |
|--------------------|---------------|
| | Previsto |
| Personas físicas | INDETERMINADO |
| Personas jurídicas | INDETERMINADO |

D) Objetivos e indicadores de la realización de la actividad

| Objetivo | Indicador | Cuantificación |
|-------------------------------------------|-------------------------------|----------------|
| Aumentar el número de personas informadas | Número de personas informadas | 600 |

ACTIVIDAD 7

A) Identificación

| | |
|---------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------|
| Denominación de la actividad | Campañas de sensibilización social y divulgación de enfermedades raras |
| Tipo de actividad | Propia |
| Identificación de la actividad por sectores | Educativa |
| Lugar de desarrollo de la actividad | Comunidad de Madrid |

Descripción detallada de la actividad prevista.

Realización de campañas informativas, tanto orientativas a dar a conocer las enfermedades raras en general y el estigma de estas enfermedades, como centradas en patologías específicas.

B) Recursos humanos empleados en la actividad

| Tipo | Número | Nº horas/año |
|------------------------------------|----------|--------------|
| | Previsto | Previsto |
| Personal asalariado | 1 | 225 |
| Personal con contrato de servicios | | |
| Personal voluntario | | |

C) Beneficiarios o usuarios de la actividad

| Tipo | Número |
|--------------------|---------------|
| | Previsto |
| Personas físicas | INDETERMINADO |
| Personas jurídicas | INDETERMINADO |

D) Objetivos e indicadores de la realización de la actividad

| Objetivo | Indicador | Cuantificación |
|-----------------------|------------------|----------------|
| Divulgación en medios | Número de medios | 10 |

ACTIVIDAD 8

A) Identificación

| | |
|---------------------------------------------|-----------------------------------|
| Denominación de la actividad | Realización de eventos solidarios |
| Tipo de actividad | Propia |
| Identificación de la actividad por sectores | Investigación |
| Lugar de desarrollo de la actividad | Comunidad de Madrid |

Descripción detallada de la actividad prevista.

Generación de recursos económicos a través de la organización de eventos de distinta índole (culturales, deportivos, sociales), por medio de acuerdos de colaboración suscritos con entidades públicas y privadas donde tanto los recursos dinerarios como no dinerarios forman una parte muy importante para el desarrollo de nuestros objetivos fundacionales.

B) Recursos humanos empleados en la actividad

| Tipo | Número | Nº horas/año |
|------------------------------------|----------|--------------|
| | Previsto | Previsto |
| Personal asalariado | 1 | 225 |
| Personal con contrato de servicios | | |
| Personal voluntario | | |

C) Beneficiarios o usuarios de la actividad

| Tipo | Número |
|--------------------|---------------|
| | Previsto |
| Personas físicas | INDETERMINADO |
| Personas jurídicas | INDETERMINADO |

D) Objetivos e indicadores de la realización de la actividad

| Objetivo | Indicador | Cuantificación |
|--------------------------------|-------------------|----------------|
| Mejorar importe recaudado 2016 | Importe recaudado | 40.000€ |

ACTIVIDAD 9

A) Identificación

| | |
|---------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------|
| Denominación de la actividad | Acciones de captación de donantes y colaboradores en grandes empresas y particulares |
| Tipo de actividad | Propia |
| Identificación de la actividad por sectores | Investigación |
| Lugar de desarrollo de la actividad | Comunidad de Madrid |

Descripción detallada de la actividad prevista.

Realización de campañas periódicas en grandes empresas, orientadas a los trabajadores de estas, al objeto de incrementar nuestros recursos y captación de donaciones y de colaboraciones habituales.
 Iniciar la captación de fondos a través de Cara a Cara (F2F).
 Se mostrará a los posibles donantes la información social y que otras personas han apoyado o estén apoyando la causa o campaña. Se les hace partícipe de cómo y cuánto se está destinando a una campaña u otra.

B) Recursos humanos empleados en la actividad

| Tipo | Número | Nº horas/año |
|------------------------------------|----------|--------------|
| | Previsto | Previsto |
| Personal asalariado | 1 | 225 |
| Personal con contrato de servicios | | |
| Personal voluntario | | |

C) Beneficiarios o usuarios de la actividad

| Tipo | Número |
|--------------------|---------------|
| | Previsto |
| Personas físicas | INDETERMINADO |
| Personas jurídicas | INDETERMINADO |

D) Objetivos e indicadores de la realización de la actividad

| Objetivo | Indicador | Cuantificación |
|-------------------------------------|------------------|----------------|
| Aumento de colaboradores y donantes | Importe recibido | 150.000€ |

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

| Gastos/Inversiones | Actividad 1 | Actividad 2 | Actividad 3 | Actividad 4 | Actividad 5 | Actividad 6 | Actividad 7 | Actividad 8 | Actividad 9 | Total |
|----------------------------------------------------------------------------|--------------------|--------------------|--------------------|--------------------|--------------------|--------------------|--------------------|--------------------|--------------------|------------------|
| Gastos por ayudas y otros | | | | | | | | | | |
| a) Ayudas monetarias | -30.000€ | -30.000€ | -30.000€ | -30.000€ | -30.000€ | | | | | -150.000€ |
| 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 | -5.350€ | -5.350€ | -5.350€ | -5.350€ | -5.350€ | -5.350€ | -5.350€ | -5.350€ | -5.350€ | -48.150€ |
| Otros gastos de explotación | -5.000€ | -5.000€ | -5.000€ | -5.000€ | -5.000€ | -5.000€ | -5.000€ | -5.000€ | -5.000€ | -45.000€ |
| 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 | -40.350€ | -40.350€ | -40.350€ | -40.350€ | -40.350€ | -10.350€ | -10.350€ | -10.350€ | -10.350€ | -243.150€ |
| Adquisiciones de Inmovilizado (excepto Bienes Patrimonio Histórico) | | | | | | | | | | |
| Adquisiciones Bienes Patrimonio Histórico | | | | | | | | | | |
| Cancelación deuda no comercial | | | | | | | | | | |
| Subtotal inversiones | | | | | | | | | | |
| TOTAL RECURSOS EMPLEADOS | -40.350€ | -40.350€ | -40.350€ | -40.350€ | -40.350€ | -10.350€ | -10.350€ | -10.350€ | -10.350€ | -243.150€ |

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 | 5.000€ |
| Ingresos ordinarios de las actividades mercantiles | 20.000€ |
| Subvenciones del sector público | |
| Aportaciones privadas | 125.000€ |
| Otros tipos de ingresos | 40.000€ |
| TOTAL INGRESOS PREVISTOS | 190.000€ |

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 | |