

SUBSANACIÓN DE PLAN DE ACTUACIÓN

FUNDACIÓN:

ISABEL GEMIO PARA LA INVESTIGACIÓN DE DISTROFIAS MUSCULARES Y OTRAS ENFERMEDADES RARAS (FIGEME)

Nº REGISTRO:

1059CIN

PLAN DE ACTUACIÓN PARA EL EJERCICIO:

01/01/2018 - 31/12/2018

1. ACTIVIDADES DE LA ENTIDAD

A1. Impulsar la investigación de tratamientos clínicos curativos en las Distrofias Musculares y otras en

Tipo: Propia

Sector: Investigación y Desarrollo

Función: Otros

Lugar de desarrollo de la actividad: Cataluña, España

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 a emplear en la actividad

TIPO DE PERSONAL	NÚMERO	Nº HORAS/AÑO
Personal asalariado	1,00	225,00
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	X

D. Objetivos e indicadores de la realización de la actividad

OBJETIVO	INDICADOR	CANTIDAD
Aportar el importe presupuestado	Valor financiación	30.000,00

A2. Impulsar la investigación de tratamientos clínicos curativos en las Distrofias Musculares y otras en

Tipo: Propia

Sector: Investigación y Desarrollo

Función: Otros

Lugar de desarrollo de la actividad: País Vasco, España

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 molecular de las 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 a emplear en la actividad

TIPO DE PERSONAL	NÚMERO	Nº HORAS/AÑO
Personal asalariado	1,00	225,00
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	X

D. Objetivos e indicadores de la realización de la actividad

OBJETIVO	INDICADOR	CANTIDAD
Aportar el importe presupuestado	Valor financiación	30.000,00

A3. Impulsar la investigación de tratamientos clínicos curativos en las Distrofias Musculares y otras en

Tipo: Propia

Sector: Investigación y Desarrollo

Función: Otros

Lugar de desarrollo de la actividad: Comunidad Valenciana, España

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 mas asequibles.

B. Recursos humanos a emplear en la actividad

TIPO DE PERSONAL	NÚMERO	Nº HORAS/AÑO
Personal asalariado	1,00	225,00
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	X

D. Objetivos e indicadores de la realización de la actividad

OBJETIVO	INDICADOR	CANTIDAD
Aportar el importe presupuestado	Valor financiación	30.000,00

A4. Impulsar la investigación de tratamientos clínicos curativos en las Distrofias Musculares y otras en

Tipo: Propia

Sector: Investigación y Desarrollo

Función: Otros

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

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 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 a emplear en la actividad

TIPO DE PERSONAL	NÚMERO	Nº HORAS/AÑO
Personal asalariado	1,00	225,00
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	X

D. Objetivos e indicadores de la realización de la actividad

OBJETIVO	INDICADOR	CANTIDAD
Aportar el importe presupuestado	Valor financiación	30.000,00

A5. Impulsar la investigación de tratamientos clínicos curativos en las Distrofias Musculares y otras en

Tipo: Propia

Sector: Investigación y Desarrollo

Función: Otros

Lugar de desarrollo de la actividad: Cataluña, España

Descripción detallada de la actividad prevista: Apoyo financiero Proyecto NEURO PAISAJE en Hospital San Juan de Dios de Barcelona.

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 cual 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 a emplear en la actividad

TIPO DE PERSONAL	NÚMERO	Nº HORAS/AÑO
Personal asalariado	1,00	225,00
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	X

D. Objetivos e indicadores de la realización de la actividad

OBJETIVO	INDICADOR	CANTIDAD
Aportar el importe presupuestado	Valor financiación	30.000,00

A6. Información y orientación a enfermos y familiares

Tipo: Propia

Sector: Otros

Función: Otros

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

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.

Asistir socialmente a los enfermos y familiares de enfermos de distrofias musculares y otras enfermedades raras, informándoles de los recursos médicos, asistenciales, educativos, sociales o de cualquier otra índole, públicos o privados disponibles según las distintas problemáticas sociales que presenten.

Asistencia telefónica y presencial a enfermos y familiares.

B. Recursos humanos a emplear en la actividad

TIPO DE PERSONAL	NÚMERO	Nº HORAS/AÑO
Personal asalariado	1,00	225,00
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	X

D. Objetivos e indicadores de la realización de la actividad

OBJETIVO	INDICADOR	CANTIDAD
Aumentar el número de persona informadas	Número de personas informadas	600,00

A7. Campañas de sensibilización social y divulgación de enfermedades raras

Tipo: Propia

Sector: Educación

Función: Otros

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

Descripción detallada de la actividad prevista: Realización de campañas informativas, tanto orientativas a dar a conocer las enfermedades raras y el estigma de estas enfermedades, como centradas en patologías específicas.

B. Recursos humanos a emplear en la actividad

TIPO DE PERSONAL	NÚMERO	Nº HORAS/AÑO
Personal asalariado	1,00	225,00
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	X

D. Objetivos e indicadores de la realización de la actividad

OBJETIVO	INDICADOR	CANTIDAD
Divulgación en medios	números de medios	10,00

A8. Impulsar la investigación de rubricas metabólicas en enfermedades neuromusculares.

Tipo: Propia

Sector: Investigación y Desarrollo

Función: Otros

Lugar de desarrollo de la actividad: Extremadura, España

Descripción detallada de la actividad prevista: Apoyo financiero al proyecto de investigación realizado en Centro de Investigación Biomédica en Red sobre Enfermedades Neurodegenerativas (CIBERNED) Departamento de Bioquímica y Biología Molecular y Genética. Facultad de Enfermería y T.O Universidad de Extremadura (UEx). Avda. Universidad s/n. 10003. Cáceres.

Resumen:

El metabolismo intermediario y las vías de señalización celular han sido consideradas y estudiadas hasta la fecha como entidades independientes. Pero, en realidad son las vías catabólicas y anabólicas las que proveen a la célula de la energía y los precursores necesarios para la supervivencia celular. Por ello resulta fundamental el conocimiento de las variaciones metabólicas para poder integrar y comprender los mecanismos que conducen a la neurodegeneración. La determinación de perfiles metabólicos diferenciales en modelos de enfermedades neuromusculares puede permitir la elaboración de un patrón diagnóstico, de riesgo y también de pronóstico de la misma, así como de descubrir nuevas dianas moleculares sobre las que establecer estrategias farmacológicas.

Objetivos:

1. Identificación de perfiles y metabolómicos diferenciales:

1.1 En fibroblastos humanos procedentes de individuos sanos, enfermos de distrofia miotónica (DM), distrofia facioescapulohumeral (FSHD) y distrofia muscular de cinturas (LGMD-2B)

1.2 En plasma sanguíneo procedente de los mismos donantes descritos en 1.1.

2. Evaluar la función lisosomal y su repercusión en el metabolismo intermediario y otros marcadores de neurodegeneración en los fibroblastos descritos en 1.1

3. Validación de los resultados metabolómicos mediante la determinación de la variación de las proteínas implicadas en los procesos metabólicos alterados (identificación de dianas moleculares farmacológicas).

4. Establecimiento de modelos celulares de distrofias musculares sobre los que testar el efecto de moduladores/adaptadores metabólicos como posibles agentes neuroprotectores para la distrofia miotónica (DM), distrofia facioescapulohumeral (FSHD) y distrofia muscular de cinturas (LGMD-2B).

B. Recursos humanos a emplear en la actividad

TIPO DE PERSONAL	NÚMERO	Nº HORAS/AÑO
Personal asalariado	1,00	225,00
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	X

D. Objetivos e indicadores de la realización de la actividad

OBJETIVO	INDICADOR	CANTIDAD
Aportar el importe presupuestado	Valor financiación	30.000,00

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	-30.000,00	-30.000,00	-30.000,00	-30.000,00
a) Ayudas monetarias	-30.000,00	-30.000,00	-30.000,00	-30.000,00
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	-5.350,00	-5.350,00	-5.350,00	-5.350,00
Otros gastos de la actividad	-10.087,50	-10.087,50	-10.087,50	-10.087,50
Otros gastos de explotación	-10.087,50	-10.087,50	-10.087,50	-10.087,50
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	-45.437,50	-45.437,50	-45.437,50	-45.437,50
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	45.437,50	45.437,50	45.437,50	45.437,50

RECURSOS	ACTIVIDAD Nº5	ACTIVIDAD Nº6	ACTIVIDAD Nº7	ACTIVIDAD Nº8
Gastos				
Gastos por ayudas y otros	-30.000,00	0,00	0,00	-30.000,00
a) Ayudas monetarias	-30.000,00	0,00	0,00	-30.000,00
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	-5.350,00	-5.350,00	-5.350,00	-5.350,00
Otros gastos de la actividad	-10.087,50	-10.087,50	-10.087,50	-10.087,50

Otros gastos de explotación	-10.087,50	-10.087,50	-10.087,50	-10.087,50
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	-45.437,50	-15.437,50	-15.437,50	-45.437,50
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	45.437,50	15.437,50	15.437,50	45.437,50

RECURSOS	TOTAL ACTIVIDADES	NO IMPUTADO A LAS ACTIVIDADES	TOTAL
Gastos			
Gastos por ayudas y otros	-180.000,00	0,00	-180.000,00
a) Ayudas monetarias	-180.000,00	0,00	-180.000,00
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	-42.800,00	0,00	-42.800,00
Otros gastos de la actividad	-80.700,00	-20.000,00	-100.700,00
Otros gastos de explotación	-80.700,00	-20.000,00	-100.700,00
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	-303.500,00	-20.000,00	-323.500,00
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	303.500,00	20.000,00	323.500,00

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	80.000,00
Aportaciones privadas	200.000,00
Otros tipos de ingresos	40.000,00
TOTAL INGRESOS PREVISTOS	320.000,00

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