

PRESENTACIÓN 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:

01/01/2022 - 31/12/2022

1. ACTIVIDADES DE LA ENTIDAD

A1. Hospital S.Creu y S.Pau - Investigación tratamientos clínicos distrofias musculares

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" desarrollado por la Fundació Institut de Recerca de l'hospital de la Santa Creu i Sant Pau 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 | 2,00 | 500,00 |
| 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 | INDETERMINADO |
|--------------------------|--------|---------------|
| 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 de la financiación | 40.000 |

Fdo: El/La Secretario/a

VºBº El/La Presidente/a

A2. Fundación Ilundain - Investigación tratamientos clínicos distrofias musculares**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 "Proyecto de investigación sobre distrofias musculares y enfermedades raras", desarrollado por la Fundación Ilundain de estudios neurológicos.**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 | 2,00 | 500,00 |
| 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 | INDETERMINADO |
|--------------------------|--------|---------------|
| 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 de la financiación | 40.000 |

A3. Información y orientación a personas afectadas por enfermedades raras y sus 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 personas afectadas por enfermedades raras y a sus familiares.

Difundir los aspectos generales que puedan ser de interés para las personas afectadas por enfermedades raras y sus familiares.

Asistir socialmente a las personas afectadas por enfermedades raras y a sus familiares, 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 personas afectadas por enfermedades raras y a sus familiares.

B. Recursos humanos a emplear en la actividad

| TIPO DE PERSONAL | NÚMERO | Nº HORAS/AÑO |
|------------------------------------|--------|--------------|
| Personal asalariado | 2,00 | 1.000,00 |
| 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 | INDETERMINAD |
|--------------------------|--------|--------------|
| Personas físicas | 600,00 | x |
| Personas jurídicas | 0,00 | x |

D. Objetivos e indicadores de la realización de la actividad

| OBJETIVO | INDICADOR | CANTIDAD |
|---|-------------------------------|----------|
| Aumentar el número de personas informadas | Número de personas informadas | 600 |

A4. 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 | 2,00 | 1.000,00 |
| 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 | INDETERMINAD |
|--------------------------|--------|--------------|
| 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 de comunicación | Número de medios de comunicación | 30.000,00 |

A5. Universidad de Sevilla - Investigación tratamientos clínicos distrofias musculares**Tipo:** Propia**Sector:** Investigación y Desarrollo**Función:** Otros**Lugar de desarrollo de la actividad:** Andalucía, España**Descripción detallada de la actividad prevista:** Apoyo financiero al proyecto "Desarrollo de aplicaciones clínicas, genómicas y bioinformáticas para el abordaje de enfermedades raras: las distrofias hereditarias de retina como modelo" realizado por la Fundación de investigación de la Universidad de Sevilla.**Objetivos**

1. Implementación de soluciones para el diagnóstico genético de pacientes afectados de DHR 1.1. Caracterización de la cohorte de estudio
- 1.2. Optimización de un protocolo NGS de diseño propio para el diagnóstico genético de pacientes con DHR en nuestra población
- 1.3. Identificación de variantes causales detectables mediante secuenciación de genoma completo
- 1.4. Identificación de nuevos genes asociados a DHR mediante secuenciación de genoma completo
- 1.5. Correlaciones genotipo-fenotipo, análisis de prevalencia e integración de datos
2. Estudio de los genes y/o mutaciones identificados para la mejora del diagnóstico y tratamiento de las enfermedades raras
 - 2.1. Análisis de expresión y localización celular y subcelular de los nuevos genes candidatos
 - 2.2. Implementación de la tecnología de edición génica CRISPR/Cas9 en líneas celulares
 - 2.3. Diseño y validación de una estrategia de NGS a escala genómica para el genotipado de células editadas mediante CRISPR/Cas9
3. Traslación del conocimiento adquirido en DHR al diagnóstico genético de otras enfermedades raras
 - 3.1. Optimización del exoma clínico para nuestra población
 - 3.2. Diseño y validación de una herramienta bioinformática para el diagnóstico universal mediante NGS
 - 3.3. Generación de una base de datos genómicos de individuos de nuestra cohorte de estudio
 - 3.4. Integración del conocimiento generado en la historia clínica digital

B. Recursos humanos a emplear en la actividad

| TIPO DE PERSONAL | NÚMERO | Nº HORAS/AÑO |
|------------------------------------|--------|--------------|
| Personal asalariado | 2,00 | 500,00 |
| 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 | INDETERMINAD |
|--------------------------|--------|--------------|
| 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 de la financiación | 40.000 |

2. PREVISIÓN DE RECURSOS ECONÓMICOS A EMPLEAR POR LA ENTIDAD

| RECURSOS | Actividad | Actividad | Actividad | Actividad | Actividad | TOTAL ACTIVIDADES | NO IMPUTADO A LAS ACTIVIDADES | TOTAL |
|--|------------------|------------------|------------------|------------------|------------------|----------------------|-------------------------------------|-------------------|
| | 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | | | |
| Gastos por ayudas y otros | -40.000 € | -40.000 € | | | -40.000 € | -120.000 € | | -120.000 € |
| a) Ayudas monetarias | -40.000 € | -40.000 € | | | -40.000 € | -120.000 € | | -120.000 € |
| 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 | -16.260 € | -16.260 € | -16.260 € | -26.016 € | -16.260 € | -91.056 € | | -91.056 € |
| Otros gastos de la actividad | -7.208 € | -7.208 € | -7.208 € | -42.208 € | -7.208 € | -71.042 € | | -71.042 € |
| Arrendamientos | -3.651 € | -3.651 € | -3.651 € | -3.651 € | -3.651 € | | | |
| Reparaciones y conservación | -210 € | -210 € | -210 € | -210 € | -210 € | | | |
| Servicios de profesionales independientes | -1.452 € | -1.452 € | -1.452 € | -1.452 € | -1.452 € | | -3.000 € | -3.000 € |
| Gastos de envío | -100 € | -100 € | -100 € | -100 € | -100 € | | | |
| Primas de seguros | -295 € | -295 € | -295 € | -295 € | -295 € | | | |
| Comisiones bancarias | -100 € | -100 € | -100 € | -100 € | -100 € | | | |
| Suministros, material de oficina y limpieza | -1.100 € | -1.100 € | -1.100 € | -1.100 € | -1.100 € | | | |
| Desplazamientos y viajes | -300 € | -300 € | -300 € | -300 € | -300 € | | | |
| Campañas sensibilización y divulgación | | | | -35.000 € | | | | |
| Amortización del Inmovilizado | 550 € | 550 € | 550 € | 550 € | 550 € | 2.750 € | | 2.750 € |
| 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 | -62.918 € | -62.918 € | -22.918 € | -67.674 € | -62.918 € | -279.348 € | -3.000 € | -282.348 € |
| Adquisiciones de Inmovilizado (excepto Bienes del Patrimonio Histórico) | | | | | | | | |
| Adquisiciones Bienes del Patrimonio Histórico | | | | | | | | |
| Cancelación deuda no comercial | | | | | | | | |
| Subtotal inversiones | | | | | | | | |
| TOTAL RECURSOS PREVISTOS | -62.918 € | -62.918 € | -22.918 € | -67.674 € | -62.918 € | -279.348 € | -3.000 € | -282.348 € |

3. PREVISIÓN DE RECURSOS ECONÓMICOS A OBTENER POR LA ENTIDAD

Previsión de ingresos a obtener por la entidad

| INGRESOS | Importe total |
|---|----------------------|
| Rentas y otros ingresos derivados del patrimonio | |
| Ventas y prestaciones de servicios de las actividades propias | |
| Ventas y otros ingresos de las actividades mercantiles | 2.500 € |
| Subvenciones del sector público | 50.000 € |
| Aportaciones privadas | 260.000 € |
| Otros tipos de ingresos | |
| TOTAL INGRESOS PREVISTOS | 312.500 € |

Previsión de otros recursos económicos a obtener por la entidad

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