

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:

01/01/2024 - 31/12/2024

Fdo: El/La Secretario/a

VºBº El/La Presidente/a

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.

Recursos humanos a emplear en la actividad

TIPO DE PERSONAL	NÚMERO	Nº HORAS / AÑO
Personal asalariado	2	500,00
Personal con contrato de servicios	0	0,00
Personal voluntario	0	0,00

Beneficiarios y/o usuarios de la actividad

BENEFICIARIOS O USUARIOS	NÚMERO	INDETERMINADO
Personas físicas	0	X
Personas jurídicas	0	X

Objetivos e indicadores de la realización de la actividad

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

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.

Recursos humanos a emplear en la actividad

TIPO DE PERSONAL	NÚMERO	Nº HORAS / AÑO
Personal asalariado	2	500,00
Personal con contrato de servicios	0	0,00
Personal voluntario	0	0,00

Beneficiarios y/o usuarios de la actividad

BENEFICIARIOS O USUARIOS	NÚMERO	INDETERMINADO
Personas físicas	0	X
Personas jurídicas	0	X

Objetivos e indicadores de la realización de la actividad

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

Fdo: El/La Secretario/a

VºBº El/La Presidente/a

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.

Recursos humanos a emplear en la actividad

TIPO DE PERSONAL	NÚMERO	Nº HORAS / AÑO
Personal asalariado	2	1.000,00
Personal con contrato de servicios	0	0,00
Personal voluntario	0	0,00

Beneficiarios y/o usuarios de la actividad

BENEFICIARIOS O USUARIOS	NÚMERO	INDETERMINADO
Personas físicas	600	
Personas jurídicas	0	X

Objetivos e indicadores de la realización de la actividad

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

Fdo: El/La Secretario/a

VºBº El/La Presidente/a

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.

Recursos humanos a emplear en la actividad

TIPO DE PERSONAL	NÚMERO	Nº HORAS / AÑO
Personal asalariado	2	1.000,00
Personal con contrato de servicios	0	0,00
Personal voluntario	0	0,00

Beneficiarios y/o usuarios de la actividad

BENEFICIARIOS O USUARIOS	NÚMERO	INDETERMINADO
Personas físicas	0	X
Personas jurídicas	0	X

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

Fdo: El/La Secretario/a

VºBº El/La Presidente/a

A5. Investigación tratamientos clínicos distrofias musculares/otras enfermedades raras. Instituto La Fe

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 al Proyecto "Tratamiento de la distrofia muscular de Duchenne induciendo una megadelección de exones 45-55 en el gen DYS utilizando el sistema CISPR-Cas9" en el Instituto de Investigación Sanitaria La Fe - Fundación para la investigación del 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.

Recursos humanos a emplear en la actividad

TIPO DE PERSONAL	NÚMERO	Nº HORAS / AÑO
Personal asalariado	2	375,00
Personal con contrato de servicios	0	0,00
Personal voluntario	0	0,00

Beneficiarios y/o usuarios de la actividad

BENEFICIARIOS O USUARIOS	NÚMERO	INDETERMINADO
Personas físicas	0	X
Personas jurídicas	0	X

Objetivos e indicadores de la realización de la actividad

OBJETIVO	INDICADOR	CANTIDAD
Aportar el importe presupestado	Valor de financiación	30.000,00

Fdo: El/La Secretario/a

VºBº El/La Presidente/a

A6. 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 afectos 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.

Recursos humanos a emplear en la actividad

TIPO DE PERSONAL	NÚMERO	Nº HORAS / AÑO
Personal asalariado	20	500,00
Personal con contrato de servicios	0	0,00
Personal voluntario	0	0,00

Beneficiarios y/o usuarios de la actividad

BENEFICIARIOS O USUARIOS	NÚMERO	INDETERMINADO
Personas físicas	0	X
Personas jurídicas	0	X

Objetivos e indicadores de la realización de la actividad

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

Fdo: El/La Secretario/a

VºBº El/La Presidente/a

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	0,00	0,00
a) Ayudas monetarias	-30.000,00	-30.000,00	0,00	0,00
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	-23.000,00	-23.000,00	-23.000,00	-23.000,00
Otros gastos de la actividad	-5.977,50	-5.977,50	-5.977,50	-35.977,50
Arrendamientos	-3.042,50	-3.042,50	-3.042,50	-3.042,50
Reparaciones y conservación	-175,00	-175,00	-175,00	-175,00
Servicios profesionales independientes	-1.210,00	-1.210,00	-1.210,00	-1.210,00
Gastos de envío	-83,33	-83,33	-83,33	-83,33
Primas de seguro	-300,00	-300,00	-300,00	-300,00
Suministros, material de oficina y limpieza	-916,67	-916,67	-916,67	-916,67
Desplazamientos y viajes	-250,00	-250,00	-250,00	-250,00
Campañas sensibilización y divulgación	0,00	0,00	0,00	-30.000,00
Amortización del inmovilizado	-583,33	-583,33	-583,33	-583,33
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	-59.560,83	-59.560,83	-29.560,83	-59.560,83
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

Fdo: El/La Secretario/a

VºBº El/La Presidente/a

TOTAL RECURSOS PREVISTOS	59.560,83	59.560,83	29.560,83	59.560,83
RECURSOS		ACTIVIDAD Nº5	ACTIVIDAD Nº6	
Gastos				
Gastos por ayudas y otros			-30.000,00	-30.000,00
a) Ayudas monetarias			-30.000,00	-30.000,00
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			-23.000,00	-23.000,00
Otros gastos de la actividad			-5.977,50	-5.977,52
Arrendamientos			-3.042,50	-3.042,50
Reparaciones y conservación			-175,00	-175,00
Servicios profesionales independientes			-1.210,00	-1.210,00
Gastos de envío			-83,33	-83,35
Primas de seguro			-300,00	-300,00
Suministros, material de oficina y limpieza			-916,67	-916,67
Desplazamientos y viajes			-250,00	-250,00
Campañas sensibilización y divulgación			0,00	0,00
Amortización del inmovilizado			-583,33	-583,33
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			-59.560,83	-59.560,85
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			59.560,83	59.560,85

Fdo: El/La Secretario/a

VºBº El/La Presidente/a

RECURSOS	TOTAL ACTIVIDADES	NO IMPUTADO A LAS ACTIVIDADES	TOTAL
Gastos			
Gastos por ayudas y otros	-120.000,00	0,00	-120.000,00
a) Ayudas monetarias	-120.000,00	0,00	-120.000,00
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	-138.000,00	0,00	-138.000,00
Otros gastos de la actividad	-65.865,02	-3.500,00	-69.365,02
Arrendamientos	-18.255,00	0,00	-18.255,00
Reparaciones y conservación	-1.050,00	0,00	-1.050,00
Servicios profesionales independientes	-7.260,00	-3.000,00	-10.260,00
Gastos de envío	-500,00	0,00	-500,00
Primas de seguro	-1.800,00	0,00	-1.800,00
Comisiones bancarias	0,00	-500,00	-500,00
Suministros, material de oficina y limpieza	-5.500,02	0,00	-5.500,02
Desplazamientos y viajes	-1.500,00	0,00	-1.500,00
Campañas sensibilización y divulgación	-30.000,00	0,00	-30.000,00
Amortización del inmovilizado	-3.499,98	0,00	-3.499,98
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	-327.365,00	-3.500,00	-330.865,00
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	327.365,00	3.500,00	330.865,00

Fdo: El/La Secretario/a

VºBº El/La Presidente/a

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	500,00
Ventas y otros ingresos de las actividades mercantiles	0,00
Subvenciones del sector público	50.000,00
Aportaciones privadas	130.000,00
Otros tipos de ingresos	0,00
TOTAL INGRESOS PREVISTOS	180.500,00

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

Información complementaria sobre la financiación de las actividades a realizar

El desfase entre los ingresos y los gastos previstos, se financiará en este ejercicio, mediante los recursos propios de la entidad (tesorería).