

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:

01/01/2025 - 31/12/2025

Fdo: El/La Secretario/a

VºBº El/La Presidente/a

1. ACTIVIDADES DE LA ENTIDAD

A1. Convocatoria de ayudas a la investigación de enfermedades raras

Tipo: Propia.

Sector: Investigación y Desarrollo.

Función: Otros.

Lugar de desarrollo de la actividad: TODAS,España.

Descripción detallada de la actividad prevista:

El objeto de la presente convocatoria es fomentar el desarrollo de la investigación en el ámbito de las enfermedades poco frecuentes mediante la financiación de proyectos de investigación, presentados y ejecutados por centros investigadores en España. La financiación de esta convocatoria se realizará con cargo a las cantidades que se obtuvieron en forma de donaciones y convenios con este fin.

La convocatoria priorizará tres líneas de actuación:

- 1. Un proyecto de investigación en enfermedades raras de un grupo emergente
- 2. Un proyecto de investigación en enfermedades raras de un grupo consolidado
- 3. Un proyecto de investigación en enfermedades raras sobre nuevas tecnologías y el uso de inteligencia artificial.
- 4. Por un plazo de dos años y una cantidad de 30.000 € por anualidad.

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 ILPORTE PRESUPUESTADO	VALOR DE LA FINANCIACIÓN	90.000,00

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 LA FINANCIACIÓN	38.000,00

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	

Objetivos e indicadores de la realización de la actividad

OBJETIVO	INDICADOR	CANTIDAD
AUMENTAR EL NUMERO DE PERSONAS INFORMADAS	Nº DE PERSONAS INFORMADAS	600,00

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. Desarrollo de actividades en favor de los jóvenes a través de proyectos de cooperación europea.

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	Nº DE MEDIOS DE COMUNICACIÓN	30.000,00

A5. Ensayo preclínico de dos nuevos inhibidores selectivos. Hospital San Juan de Dios

Tipo: Propia.

Sector: Investigación y Desarrollo.

Función: Otros.

Lugar de desarrollo de la actividad: Cataluña,España.

Descripción detallada de la actividad prevista:

ENSAYO PRECLÍNICO DE DOS NUEVOS INHIBIDORES SELECTIVOS DE HDAC6 EN HUMANOS Y MURINOS MODELOS DE NEUROPATÍA DE CHARCOT-MARIE-TOOTH RELACIONADA CON GDAP1 Y MFN2. Hospital San Juan de Dios.

Objetivos:

- * Este proyecto plantea el uso de una nueva estrategia terapéutica, los inhibidores selectivos de la enzima HDAC6, para el tratamiento de la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, el trastorno hereditario del sistema nervioso periférico más común, ya que se ha demostrado que podría tener un papel revirtiendo potencialmente algunos fenotipos celulares asociados con estas deficiencias. Para ello proponen evaluar dos compuestos en modelos celulares y de ratón.
- * Los objetivos específicos del proyecto son :
 - 1) evaluar la eficacia terapéutica de estos inhibidores en neuronas motoras derivadas de pacientes y neuronas motoras de ratón, y
 - 2) realizar estudios de evaluación clínica de precisión de pacientes para informar futuros ensayos clínicos.

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 PRESUPUESTADO	VALOR DE LA FINANCIACIÓN	10.000,00

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

- a. Implementación de soluciones para el diagnóstico genético de pacientes afectos de DHR 1.1. Caracterización de la cohorte de estudio
 - i. Optimización de un protocolo NGS de diseño propio para el diagnóstico genético de pacientes con DHR en nuestra población
 - ii. Identificación de variantes causales detectables mediante secuenciación de genoma completo
 - iii. Identificación de nuevos genes asociados a DHR mediante secuenciación de genoma completo
 - iv. Correlaciones genotipo-fenotipo, análisis de prevalencia e integración de datos
- b. 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
- c. 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	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

A7. VENTA MERCHANDISING _ FUND. ISABEL GEMIO

Tipo: Mercantil.

Sector: Otros.

Función: Otros.

Lugar de desarrollo de la actividad: TODAS,España.

Descripción detallada de la actividad prevista:

La Fundación con el fin de obtener financiación y divulgación para el desarrollo de los proyectos que acomete, tiene productos en su página web para que el público pueda adquirirlos.

Recursos humanos a emplear en la actividad

TIPO DE PERSONAL	NÚMERO	Nº HORAS / AÑO
Personal asalariado	1	10,00
Personal con contrato de servicios	0	0,00
Personal voluntario	0	0,00

Ingresos ordinarios de la actividad

INGRESOS	TOTAL
Importe neto de la cifra de negocio en ventas y otros ingresos de la actividad mercantil	500,00
Rentas y otros ingresos derivados del patrimonio de la actividad mercantil	0,00

Objetivos e indicadores de la realización de la actividad

OBJETIVO	INDICADOR	CANTIDAD
VENTA DE MERCHANDISING PARA DIFUSIÓN	Nº ARTICULOS VENDIDOS	10,00

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	-90.000,00	-38.000,00	0,00	0,00
a) Ayudas monetarias	-90.000,00	-38.000,00	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	-14.131,67	-14.131,67	-14.131,67	-14.131,67
Otros gastos de la actividad	-6.056,12	-6.166,12	-6.166,12	-32.989,17
ARRENDAMIENTOS	-3.143,35	-3.143,35	-3.143,35	-3.143,35
REPARACIONES Y CONSERVACIÓN	-286,04	-286,04	-286,04	-286,04
SERVICIOS DE PROFESIONALES INDEPENDIENTES	-1.319,28	-1.319,28	-1.319,28	-1.319,28
GASTOS DE ENVIO	-16,85	-16,85	-16,85	-16,85
PRIMAS DE SEGURO	-334,37	-334,37	-334,37	-334,37
SUMINISTROS, MATERIAL DE OFICINA Y LIMPIEZA	-889,55	-889,55	-889,55	-889,55
DESPLAZAMIENTOS Y VIAJES	-66,68	-176,68	-176,68	-176,68
CAMPAÑAS DE SENSIBILIZACIÓN Y DIVULGACIÓN	0,00	0,00	0,00	-26.823,05
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	-110.771,12	-58.881,12	-20.881,12	-47.704,17
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

Fdo: El/La Secretario/a

VºBº El/La Presidente/a

Total inversiones	0,00	0,00	0,00	0,00
TOTAL RECURSOS PREVISTOS	110.771,12	58.881,12	20.881,12	47.704,17
RECURSOS	ACTIVIDAD Nº5	ACTIVIDAD Nº6	ACTIVIDAD Nº7	
Gastos				
Gastos por ayudas y otros	-10.000,00	-30.000,00	0,00	
a) Ayudas monetarias	-10.000,00	-30.000,00	0,00	
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	-10,00	
Gastos de personal	-14.131,67	-14.131,67	-100,00	
Otros gastos de la actividad	-6.166,12	-6.166,11	0,00	
ARRENDAMIENTOS	-3.143,35	-3.143,35	0,00	
REPARACIONES Y CONSERVACIÓN	-286,04	-286,04	0,00	
SERVICIOS DE PROFESIONALES INDEPENDIENTES	-1.319,28	-1.319,28	0,00	
GASTOS DE ENVIO	-16,85	-16,85	0,00	
PRIMAS DE SEGURO	-334,37	-334,37	0,00	
SUMINISTROS, MATERIAL DE OFICINA Y LIMPIEZA	-889,55	-889,55	0,00	
DESPLAZAMIENTOS Y VIAJES	-176,68	-176,67	0,00	
CAMPAÑAS DE SENSIBILIZACIÓN Y DIVULGACIÓN	0,00	0,00	0,00	
Amortización del inmovilizado	-583,33	-583,33	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	-30.881,12	-50.881,11	-110,00	
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	30.881,12	50.881,11	110,00	

Fdo: El/La Secretario/a

VºBº El/La Presidente/a

RECURSOS	TOTAL ACTIVIDADES	NO IMPUTADO A LAS ACTIVIDADES	TOTAL
Gastos	0,00	0,00	0,00
Gastos por ayudas y otros	-168.000,00	0,00	-168.000,00
a) Ayudas monetarias	-168.000,00	0,00	-168.000,00
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	-10,00	0,00	-10,00
Gastos de personal	-84.890,02	0,00	-84.890,02
Otros gastos de la actividad	-63.709,76	0,00	-63.709,76
ARRENDAMIENTOS	-18.860,10	0,00	-18.860,10
REPARACIONES Y CONSERVACIÓN	-1.716,24	0,00	-1.716,24
SERVICIOS DE PROFESIONALES INDEPENDIENTES	-7.915,68	0,00	-7.915,68
GASTOS DE ENVIO	-101,10	0,00	-101,10
PRIMAS DE SEGURO	-2.006,22	0,00	-2.006,22
SUMINISTROS, MATERIAL DE OFICINA Y LIMPIEZA	-5.337,30	0,00	-5.337,30
DESPLAZAMIENTOS Y VIAJES	-950,07	0,00	-950,07
CAMPAÑAS DE SENSIBILIZACIÓN Y DIVULGACIÓN	-26.823,05	0,00	-26.823,05
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	-320.109,76	0,00	-320.109,76
Inversiones	0,00	0,00	0,00
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	320.109,76	0,00	320.109,76

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	0,00
Ventas y otros ingresos de las actividades mercantiles	500,00
Subvenciones del sector público	50.000,00
Aportaciones privadas	275.000,00
Otros tipos de ingresos	0,00
TOTAL INGRESOS PREVISTOS	325.500,00

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