

Asociación Española
de Paraparesia
Espástica Familiar



MEMORIA
2022



20 años de recuerdos que no olvidaremos...





1. Paraparesia Espástica Familiar – PEF.
2. Asociación Española de Paraparesia Espástica Familiar – AEPEF.
3. Área de actuación .
4. Integrada.
5. Líneas de actuación.

ÍNDICE

Página

4

5

7

8

9

1. Paraparesia Espástica Familiar PEF:



La Paraparesia Espástica Familiar (PEF) es un grupo de trastornos neurológicos hereditarios raros. Sus síntomas principales son la espasticidad progresiva y la debilidad de los músculos de las piernas y la cadera. La investigación estima que existen unos 90 tipos diferentes de paraparesia espástica familiar. La tasa de incidencia de la PEF en España es de aproximadamente 4,000 personas según estudios epidemiológicos del equipo del Dr. José A. Berciano, profesor emérito de la Universidad de Cantabria y ex – jefe del Servicio de Neurología del Hospital Universitario Marqués de Valdecilla.

El trastorno fue identificado por primera vez a finales del año 1800 por Ernst Adolf Gustav Von Strümpell, neurólogo alemán, quien observó a dos hermanos y a su padre trastornos de la marcha y espasticidad en las piernas. Después de la muerte de los hermanos, Strümpell mostró a través de la autopsia la degeneración de las fibras nerviosas que atraviesan la médula espinal.

En la mayoría de los casos la PEF se transmite de forma hereditaria y puede ser:

- **Autosómica dominante (AD):** El hecho de que una copia del gen proveniente del padre o de la madre es suficiente para producir la enfermedad. El hijo de una pareja en la que sólo uno de los dos sufre la enfermedad tiene el 50 % de probabilidades de sufrirla. Es el modo más frecuente de transmisión 70 a 80% de los casos.
- **Autosómica recesiva (AR):** Para que aparezca la enfermedad es necesario que las dos copias del gen (paterno y materno) estén alteradas, o sea que el padre y la madre sean portadores, por lo que es más frecuente en caso de consanguinidad. El riesgo de que un hijo la sufra es de un 25 %.
- **Ligado al cromosoma X:** sólo los jóvenes suelen padecer la enfermedad y nacen de padres que no la sufren, madre normalmente asintomática pero portadora del cromosoma y del gen responsable de la enfermedad. Este modo de transmisión es raro en las PEF, del orden de 1 a 2 %.

Su característica principal es la debilidad y espasticidad insidiosamente progresiva de las extremidades inferiores. Puede ser **NO COMPLICADA** o **PURA**, si el deterioro neurológico se limita a la parte inferior del cuerpo, o **COMPLICADA** o **COMPLEJO** si hay otros sistemas involucrados.

Esta neurodegeneración puede presentarse en ambos sexos, en la infancia o más tarde en la segunda o tercera década.

Cuando la aparición tiene lugar en la infancia, la evolución suele ser más lenta que cuando lo hace en la edad adulta.

La evolución varía de un sujeto a otro y en general es lenta, aunque algunas formas se presenta una evolución rápida. En algunos casos la dificultad motora puede llevar al uso de la silla de ruedas.



2. ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE PARAPARESIA ESPÁSTICA FAMILIAR – AEPEF.

AEPEF es una entidad que agrupa, representa y defiende los derechos de las personas con Paraparesia Espástica Familiar y su familia para buscar respuestas a las preguntas que surgen en torno a esta enfermedad rara, lograr que sean tratados adecuadamente dentro de una red asistencial eficaz en la que no se diluyan los recursos humanos, sanitarios y económicos y que los conocimientos profesionales sean compartidos a todos los niveles a fin de brindar una adecuada atención, mejorar los diagnósticos y evitar la transmisión genética, a ser posible.



JUNTA DIRECTIVA



Marcos J. de Guadalupe
Presidente



María Jesús Carod
Vicepresidenta



Francisco Morales F.
Secretario



Aurora Paredes O.
Tesorera



Amparo Sánchez P.
Vocal

DELEGACIONES



María J. Pérez P.
Galicia



Alejandro González A.
Cataluña



María José Rangel
Cataluña y Comité Científico

COLABORADORES



José Á. López
Cabezas



Francisco
Rodríguez Galván



Natalia Espasandín
Hueter



Teresa Bas
Gabaldón



Manuel Rodado
Macho



Luis Miguel Alberdi



Agustín Asuán
Martínez



José Manuel Guillén



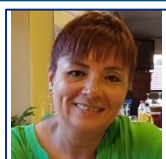
Eva Moral Cano



Juan José Fernández
Maldonado

APOYO

TRABAJADORA SOCIAL



Giovanna R.
Tejada C.

PSICÓLOGA



María
Dolores
Fernández V.

VOLUNTARIA



Eva Cardador
Fernández

PAGIANA WEB



Karlos San Pedro
Vitutia

GESTORIA



Pablo Rodas
Roch Tax Legal

3. ÁREA DE ACTUACIÓN:

La actuación de la AEPEF es de ámbito estatal y amplía su labor al resolver consultas de personas extranjeras, especialmente de Latinoamérica.



* Consultas de: Colombia, Perú, Argentina, Brasil, Holanda, Polonia e Italia.



4. INTEGRADA

La Asociación Española de Paraparesia Espástica Familiar (AEPEF) forma parte del tejido asociativo de:



Federación de Enfermedades Raras
FEDER.



Federación de Enfermedades Neuromusculares
ASEM.



Federación Europea de Enfermedades Raras
EURORDIS.



Federación Europea de Paraparesia Espástica Familiar
EURO-HSP.

A través de ellas, se relaciona con otras entidades cuya misión es trabajar con enfermedades raras como la PEF.



5. LÍNEAS DE ACTUACIÓN DE LA ASOCIACIÓN:

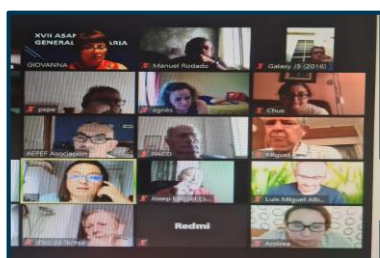


5.1 Orientación e Información (SIO):

A través de esta línea de trabajo, la asociación pone a disposición de quienes padecen la enfermedad, personal sanitario o cualquier persona interesada en la Paraparesia Espástica Familiar, todo su conocimiento y experiencia a fin de atender las consultas y necesidades de todas ellas.

Este servicio se brinda sin coste alguno y es financiado a través de las ayudas de las personas asociadas y entidades públicas y privadas.

- Consultas a través de teléfono, email, WhatsApp y presencial: 325 llamadas y 700 email.
- Consultas resueltas a través de la Delegación de Cataluña: 60 consultas atendidas.
- Consultas resueltas a través de la Delegación de Galicia: 139 email, 14 personas atendidas.
- Consultas resueltas a través del Comité Científico por su naturaleza técnica: 15 consultas.
- Consultas resueltas a través de las redes sociales.



Reuniones virtuales:

1. Informativas.
2. De trabajo y coordinación.
3. Apoyo a la persona afectada de PEF.
4. Envío del Manual de PEF a toda persona que lo solicite de forma virtual a cargo de María J. Rangel.
5. 20 años de AEPEF.

5.2. Apoyo a las personas Afectadas:

El diagnóstico de Paraparesia Espástica familiar (PEF) genera en el enfermo y su familia, en algunos casos, una gran angustia por la información que reciben de enfermedad crónica grave, degenerativa y hereditaria que requiere una intervención integral desde una perspectiva social, psicológica y sanitaria.

Este es un servicio dirigido a la persona asociada dada de alta en AEPEF, su familia y/o quienes lo cuidan.

➤ Programa IMPULSO:

La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) gestiona el PROGRAMA IMPULSO financiado por Mutua Madrileña destinada a complementar proyectos sociales que, en el caso de AEPEF, han sido destinados a menores y jóvenes afectados por PEF



➤ **Talleres de Apoyo Psicológico:**

Por este motivo desde hace varios años se implementaron los talleres de apoyo psicológico a cargo de María Dolores Fernandez Villa – Psicóloga.



➤ **Apoyo a la persona enferma y su familia:**

Desde Madrid:

1. En las diferentes comunidades autónomas donde residen.
2. Seguimiento a menores con PEF.
3. Elaboración de proyectos en respuesta a sus necesidades.
4. Participación activa en las actividades.
5. Se continuó con la campaña “Tú información es importante”.





Desde Cataluña:

1. Orientación y apoyo a residentes en Cataluña.
2. Reuniones.
3. Información y difusión de la paraparesia espástica familiar.
4. Coordinación con el Comité Científico.
5. Elaboración del material de difusión del congreso y 20 años de AEPEF.
6. Capacitación.



Desde Galicia:

1. Orientación y apoyo a residentes en Galicia.
2. Apoyo en el trabajo de AEPEF central.
3. Participación, motivación y apoyo en las actividades.
4. Coordinación y gestión con la Consejería de Sanidad.
5. Coordinación con portal E-saúde.



5.3. Representación y Difusión:



En el año 2022 la Asociación Española de Paraparesia Espástica Familiar cumplió 20 años de ardua labor. Un 19 de octubre 2002 fue fundada en Sevilla por un grupo de personas afectadas con trastornos motores que no encontraban un diagnóstico acertado para su enfermedad.

Formaron parte de la primera Junta Directiva: Ángel Gil Fernández, como Presidente, Fernando González González, como Secretario y Francisco José Morales Fernández, como Tesorero. Se inscribió en el Registro Nacional de Asociaciones con el número 170095 de la Sección 1ª, con fecha 21 de enero de 2003. En noviembre

de 2003, buscando una ubicación geográfica con mayor respuesta a las necesidades de las personas afectadas, trasladó su razón social a Madrid.

Hoy despues de 20 años sigue adelante con su misión:



“Agrupar, representar y defender los derechos de las personas con Paraparesia Espástica Familiar y su familia para buscar respuestas a las preguntas que surgen en torno a esta enfermedad rara, lograr que sean tratadas adecuadamente dentro de una red asistencial eficaz en la que no se diluyan los recursos humanos, sanitarios y económicos y que los conocimientos de los profesionales sean compartidos a todos los niveles a fin de brindar una adecuada atención, mejorar los diagnósticos y evitar la transmisión genética, a ser posible.”

Por este motivo durante el año 2022 se realizaron actividades para dar visibilidad a la PEF, destacando:

- **IV Congreso Internacional de AEPEF - “Avances en Enfermedades de la Motoneurona: Paraparesia Espástica Familiar y Otras”**, en los salones de la FUNDACIÓN ONCE, sito en la Calle Sebastián Herrera nº 15 de Madrid, el cual se desarrolló de forma híbrida, puesto que se retransmitió en directo a través del canal YouTube de AEPEF.

El IV Congreso Científico Internacional de AEPEF tuvo como objetivos presentar los avances, novedades, tendencias y formar en temas específicos de interés para la comunidad científica y para pacientes. Se preparó un programa científico en el que se incluían ponencias y comunicaciones sobre las novedades y tratamientos que han surgido en estos últimos años.

Así, contó con la participación de ponentes nacionales e internacionales de reconocido prestigio y se abordaron temas de actualidad y de futuro, como son los aspectos clínicos, genéticos, psicosociales, regulatorios, legales, farmacológicos y nuevos tratamientos de neurorrehabilitación e investigación básica.



- Participación en las Asambleas de ASEM y FEDER de las cuales la asociación es miembro federado.
- Participación en el Día Internacional de las Enfermedades Raras con una conferencia internacional “Aceptación y Resiliencia”, a través streaming a cargo de la psicóloga Lola Fernández Villa.
- Participación en los actos organizados por el Día Mundial de las Enfermedades Raras en el Parlamento de Madrid.
- Difusión y motivación a través de las Delegaciones de Galicia y Cataluña a pacientes que no tienen la confirmación genética de la PEF.
- Se están realizando las gestiones necesarias para que AEPEF aparezca en la Escuela Gallega de Pacientes y se siguen difundiendo las acciones de la asociación en el Portal E-saúde y FEGEREC.
- Difusión de los 20 años de AEPEF a través de las redes sociales, boletín informativo de AEPEF, ASEM y FEDER.
- En representación de la AEPEF, María José Rangel participó en las videoconferencias:
 1. “Enfermedades Raras porque el 95% no tiene tratamiento” organizado por la Fundación La Caixa.
 2. “Inteligencia artificial aplicada a la investigación en enfermedades raras” organizada por el CIBERER.
 3. “Jornada Infraestructura de medicina de precisión asociada a la ciencia y tecnología (IMPACT – GENÓMICA)” organizada por el CIBERER:
- María Jesus Carod, Vicepresidenta de AEPEF, participó en el Segundo encuentro de profesionales organizado por ASEM.
- AEPEF participó en el XXXIII Congreso Nacional de Enfermedades Neuromusculares organizado por la Federación ASEM, de la cual forma parte.
- AEPEF fue invitada a participar, como todos los años, en la Reunión Anual de la Sociedad Española de Neurología celebrada en Sevilla donde estuvo representada por: Eva Moral y Manuel Rodado.
- Participación en la Feria de Asociaciones del Excmo. Ayuntamiento de Paracuellos de Jarama.
- Participación en todos los actos relacionados con estudio e investigación en PEF.



5.4. Ocio y tiempo Libre:

El ocio es un derecho fundamental que favorece el desarrollo personal y social de las personas, por lo que el tiempo libre que se destine al ocio es muy importante para todas y éste va a adquirir mayor importancia en las personas que padecen una discapacidad, ya que, a través de éste, se puede alcanzar un bienestar emocional, la adquisición de nuevos aprendizajes, el desarrollo de relaciones interpersonales y el fomento de la inclusión en el propio entorno.

Por este motivo AEPEF promueve entre sus asociados y reivindica el derecho de las personas a tener acceso a espacios adaptados a sus capacidades.

Durante el año 2023 se realizaron las siguientes actividades:



1. Visibilidad de la Paraparesia Espástica Familiar a través de un evento solidario amenizado por bailes de niñas del Centro Cívico Salvador Allende y mercadillo solidario en el Centro Cívico Distrito 14 Zaragoza.

2. Visibilidad de la Paraparesia Espástica Familiar y las enfermedades raras en el día del barrio La Jota Zaragoza, con la presentación de Raíces Andinas, Blanco de Azhar y Baile en línea.



3. El Ayuntamiento del Puig se convierte en el altavoz de las personas con enfermedades o patologías poco frecuentes. Con motivo del día Mundial de las enfermedades raras, el Ayuntamiento del Puig en colaboración con la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), celebró, en la plaza del Ayuntamiento, unas jornadas para dar a conocer, concienciar y sensibilizar a la población de estas patologías.



4. Visita a la Real Basílica de Nuestra Señora de Atocha. Este año se reanudaron las visitas que organiza AEPEF visitando este lugar histórico de Madrid que ha albergado multitud de ritos y ceremonias, en su mayoría vinculados a la Corona. La Virgen de Atocha es considerada la patrona de la realeza española, que hicieron de ella su protectora.

5. Visita al Museo de la Empresa Municipal de Transporte (EMT), el cual se ha convertido en realidad tras una década de duro trabajo de recuperación, restauración y reparación del patrimonio histórico de la EMT.



6. Visita a la Iglesia de San Antonio de los Alemanes por segunda vez, muy solicitada, por todo lo que hay que ver, en especial por su planta elipsoidal.

7. Reuniones de la asociación por navidad en Madrid y Cataluña.

5. 5. Captación de fondos:

La Asociación Española de Paraparesia Espástica Familiar se gestiona a través de las aportaciones de quienes forman parte de la asociación y por las ayudas (subvenciones) públicas y/o privadas y por las donaciones que recibe, pero no siempre se cubren todos los gastos por lo que es importante la labor de captación de fondos para obtener recursos a través de actividades que permita a la asociación cumplir sus objetivos.

Durante el año 2022 se realizaron varias actividades para recaudar fondos para la investigación, mantenimiento y IV congreso de la AEPEF.

1. Subasta Solidaria a través de la plataforma Facebook con la colaboración de Artesanas Solidarias para la investigación.

Monto recaudado: 920€



2. Sorteo Solidario a través de la Plataforma ZOOM, siendo responsable María Jesus Carod y apoyo María José Rangel.

Monto recaudado: 3.564,00€



ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE PARAPARESIA ESPÁSTICA FAMILIAR

La Asociación Española de Paraparesia Espástica Familiar agradece a las PERSONAS y ENTIDADES que han colaborado con nosotros y nos ayudan a continuar un año más.....graciasgracias

