



# MEMORIA

916584859 

[WWW.AEPEF.ORG](http://WWW.AEPEF.ORG) 



# AEPEF 2024

## ÍNDICE

### PÁGINA

|                                                    |   |
|----------------------------------------------------|---|
| 1. ¿Qué es la Paraparesia Espástica Familiar?      | 2 |
| 2. ¿Cómo afecta la Paraparesia Espástica Familiar? | 3 |
| 3. El movimiento asociativo (AEPEF)                | 5 |
| 4. AEPEF y las entidades de las cuales forma parte | 7 |
| 5. Ejes de actuación de AEPEF                      | 8 |

# ¿Qué es AEPEF?

Asociación Española de Paraparesia Espástica Familiar, organización independiente, aconfesional, apartidista, no gubernamental, sin ánimo de lucro, con personalidad jurídica propia y con plena capacidad para ser sujeto de derechos y obligaciones, fundada en Sevilla el 19 de octubre del 2002 por un grupo de personas que presentaban trastornos motores, que no encontraban un diagnóstico acertado por su enfermedad.



La paraparesia espástica familiar (PEF), o síndrome de Strümpell-Lorrain, es un grupo genético y clínicamente heterogéneo de trastornos neurológicos lentamente progresivos caracterizado, en su forma pura, por signos piramidales (debilidad, espasticidad, reflejos tendinosos vivos y respuestas plantares extensoras) que afectan predominantemente a las extremidades inferiores y con una posible asociación con alteraciones esfinterianas y déficit sensitivo profundo. En su forma compleja, se manifiesta con hallazgos adicionales variables de características neurológicas o no neurológicas.





## ¿Cómo afecta la Paraparesia Espástica Familiar ?

- PEF

La paraparesia espástica familiar, hace referencia a un grupo heterogéneo de enfermedades genéticas que cursan con espasticidad bilateral de las extremidades inferiores (máxima en isquiotibiales, cuádriceps, aductores y gastrocnemio-sóleo) y debilidad (máxima en los músculos iliopsoas, isquiotibiales y tibial anterior) La espasticidad y la debilidad son variables. Estas manifestaciones provocan una dificultad para la marcha que se realiza a pasos cortos, con movilidad restringida a caderas y rodillas, con piernas extendidas y muslos en aducción intensa, y puede llegar incluso a cruzar las piernas (marcha en tijeras), por lo que se experimentan tropezones frecuentes y desgaste de las punteras de los zapatos.



Estas manifestaciones clínicas son consecuencia de una degeneración progresiva del tracto corticoespinal (axonopatía distal) que tiene su origen en mutaciones en muy diversos genes y que, al igual que las AH, pueden presentarse con un patrón de herencia AD, AR, ligado a X o mitocondrial. Además, pueden añadir hipopalestesia distal (por degeneración de cordones posteriores) y disfunción esfinteriana (urgencia miccional). Estos síntomas caracterizan las denominadas "paraparesias espásticas hereditarias puras" (según la clasificación clínica de Anita Harding, 1983).



Paraparesia



Espasticidad



Signo Babinski



Hiperreflexia

**Paraparesia**, grupo de trastornos neurológicos hereditarios raros, cuya característica principal es la rigidez progresiva y contracción (**espasticidad**) en los miembros inferiores, como el resultado del deterioro o difusión de los nervios.

**Espasticidad** es un trastorno motor del sistema nervioso en el que algunos músculos se mantienen permanentemente contraídos. Dicha **contracción** provoca la rigidez y acortamiento de los músculos e interfiere sus distintos movimientos y funciones: manipulación, habla, deambulación, equilibrio, deglución, etc.

El signo **Babinski** (o signo de Koch) es la **extensión dorsal del dedo gordo** del pie y generalmente acompañado de la apertura en abanico de los demás dedos en respuesta a la estimulación plantar del pie, signo característico de lesión del tracto piramidal o fascículo corticoespinal llamado síndrome de neurona motora superior

La hiperreflexia ocurre cuando los músculos esqueléticos tienen una **respuesta refleja aumentada o hiperactiva**. Un reflejo es una acción involuntaria (automática) que realiza su cuerpo en **respuesta a un estímulo**. Los reflejos neuromusculares protegen al cuerpo ante sensaciones desconocidas que pueden tener el potencial de dañarlo en ellos).

La paraparesia espástica familiar (PEF), genera en las personas que la padecen una serie de cambios físicos en poco tiempo y en algunos casos puede conducirlo a la silla de ruedas, lo que altera su vida familiar, laboral y social, careciendo muchas veces de la información necesaria para poder afrontar el cambio.



**ALTERACIONES**

### FÍSICAS

- Rigidez en los músculos de las piernas.
- Dificultad para caminar.
- Pie equino.
- Frecuentes tropiezos.
- Pérdida de equilibrio.
- Dificultad para levantarse y/o sentarse.
- Contractura muscular en las piernas (69,12%).
- Sensación de frialdad en los miembros inferiores y a nivel distal
- Espasmos en las piernas.
- Pie cavo.
- Profundo cansancio en las piernas.
- Cansancio, contracturas y/o temblores en los brazos.
- Pérdida de destreza manual.
- Dolor lumbar, cervical y/o de caderas por la alteración de la marcha que provoca la PEF.
- Alteración en esfínteres urinario y/o fecal (incontinencia, estreñimiento)



**ALTERACIONES**

### ÁMBITO FAMILIAR

- La incertidumbre sobre el diagnóstico, el pronóstico y los tratamientos puede generar ansiedad y tensión en los miembros de la familia.
- Es una enfermedad genética que genera incertidumbre en la familia por si hay más afectados o la transmisión genética en el futuro.
- Alteraciones a nivel emocional, conductual y psicopatológico.
- Sentimientos de incertidumbre y la necesidad de anticipar limitaciones (en especial en el caso de menores).
- Impacto económico: los tratamientos, medicamentos y cuidados especializados pueden ser costosos, además de que algunos padres o cuidadores tienen que reducir horas de trabajo o abandonar el empleo para atender al familiar afectado.



**ALTERACIONES**

### ÁMBITO LABORAL

- Dificultad para la integración laboral.
- La falta de sensibilización en los equipos de trabajo puede dificultar la inclusión y generar barreras sociales.
- Dificultades para conseguir trabajo.
- Adaptabilidad en el centro de trabajo, cuando surgen limitaciones.
- Baja laboral como consecuencia directa de la enfermedad.
- Situación de incapacidad laboral



ALTERACIONES

## ÁMBITO SOCIAL

- La PEF genera una discapacidad y a menudo enfrentan prejuicios, estigmas y discriminación, lo que puede dificultar su participación plena en actividades sociales. Estas barreras pueden ser tanto físicas (falta de accesibilidad) como actitudinales.
- La falta de infraestructura accesible, como transporte o espacios públicos, y la falta de comprensión de parte de la sociedad pueden llevar al aislamiento y la soledad.
- Las personas con discapacidad pueden enfrentar desafíos para formar o mantener relaciones, debido a estereotipos o falta de sensibilización.

## Nuestro movimiento asociativo:

### • AEPEF



La AEPEF fue fundada en Sevilla el 19 de octubre de 2002 por un grupo de afectados con trastornos motores que no encontraban un diagnóstico acertado para su enfermedad.

**Promocionar** el asociacionismo de los afectados en todas las comunidades autónomas de España.

**Representar** a los asociados miembros en todo tipo de organismos públicos y privados.

**Prestar** servicios sociales a afectados y sus familias.

**Facilitar** información sobre esta enfermedad a los pacientes y a sus familiares con la finalidad de conseguir el mejor conocimiento e implicación de estos.

**Colaborar** con el colectivo sanitario, básico y clínico.



**Sensibilizar** a la opinión pública y a las administraciones de las dificultades de curación, tratamiento y prevención de esta enfermedad.

**Estimular** la investigación para poder conseguir posibles mejoras terapéuticas y rehabilitadoras.

**LA PEF NO TIENE CURA**

El conjunto de los asociados que formamos la AEPEF estamos comprometidos y trabajamos por un futuro mejor y una sociedad en la que todos tengamos las mismas oportunidades de vivir, independientemente del hecho de padecer una enfermedad

**Cooperar** con todas aquellas entidades que tengan las mismas finalidades.



**Número de enfermos con PEF identificados en la asociación 366**

**1999 enfermos con PEF identificados**

**\*Estudio epidemiológico Doctor Berciano (1991):** El primero fue llevado a cabo por **Polo et al. en 1991** y mostró unos datos de prevalencia de 9,6 casos por 100.000 habitantes. Si extrapolamos estos datos al total de la población española, se podría estimar que en nuestro país existente en torno a 4.000 personas afectadas por la PEF.

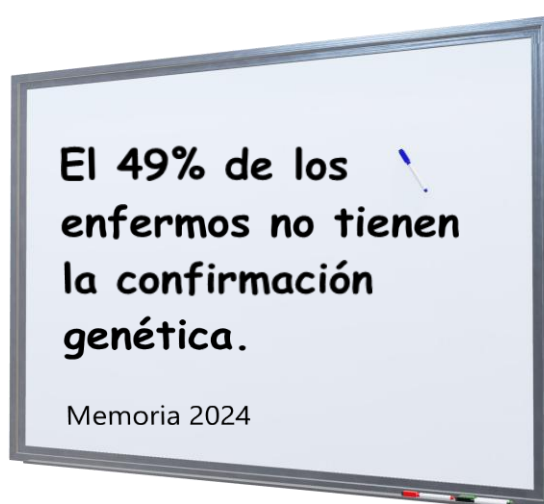
**\* Aepef SOLICITA al Ministerio de Sanidad, que nos indiquen los datos oficiales:** 1999 personas afectadas a partir de los datos BDCAP (Base de Datos Clínicos de Atención Primaria). En estos datos facilitados por el Ministerio de Sanidad, demuestran la complejidad de obtener datos fidedignos en cuanto a la epidemiología real de la paraparesia en nuestro país.

| PERSONAS                                                                                                                                                                     |              |            |              |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------|------------|--------------|
| PERSONAS                                                                                                                                                                     | HOMBRE       | MUJER      | AMBOS        |
| 00 – 14 AÑOS                                                                                                                                                                 | 92           | 44         | 136          |
| 15 – 34 AÑOS                                                                                                                                                                 | 173          | 105        | 278          |
| 35 – 64 AÑOS                                                                                                                                                                 | 480          | 458        | 938          |
| 65 y MÁS                                                                                                                                                                     | 357          | 291        | 647          |
| <b>TOTAL</b>                                                                                                                                                                 | <b>1.102</b> | <b>898</b> | <b>1.999</b> |
| Datos estimados para el Sistema Nacional de Salud (SNS) a partir de los proporcionados por 8 Comunidades Autónomas (66% de la población asignada) que usan CIE9MC o CIE10ES: |              |            |              |

| TASA POR MIL                                                                                                                                                                 |             |             |             |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------|-------------|-------------|
| PERSONAS                                                                                                                                                                     | HOMBRE      | MUJER       | AMBOS       |
| 00 – 14 AÑOS                                                                                                                                                                 | 0,03        | 0,02        | 0,02        |
| 15 – 34 AÑOS                                                                                                                                                                 | 0,03        | 0,02        | 0,03        |
| 35 – 64 AÑOS                                                                                                                                                                 | 0,05        | 0,04        | 0,04        |
| 65 y MÁS                                                                                                                                                                     | 0,09        | 0,05        | 0,07        |
| TOTAL                                                                                                                                                                        | <b>0,05</b> | <b>0,04</b> | <b>0,04</b> |
| Datos estimados para el Sistema Nacional de Salud (SNS) a partir de los proporcionados por 8 Comunidades Autónomas (66% de la población asignada) que usan CIE9MC o CIE10ES: |             |             |             |

En estos datos facilitados por el Ministerio de Sanidad, demuestran la complejidad de obtener datos fidedignos en cuanto a la epidemiología real de la paraparesia en nuestro país. Pero se ajustan al estudio epidemiológico de Polo et al de 1991 porque solo considera cifras estimadas de 8 comunidades autónomas de las 17 existentes, y ya cifra los afectados en 1999 personas, un 66% de la población asignada, luego está en rango con el citado estudio que cifra la epidemiología de esta enfermedad en España en 4000 afectados.

En cualquier caso, todos los datos de prevalencia de PEF, tanto a nivel nacional como a nivel global, muestran que la PEF es una enfermedad que se encuadra dentro del grupo conocido como Enfermedades Raras tanto a nivel europeo como a nivel nacional, ya que se requiere una prevalencia inferior a 5 casos por cada 10.000 personas.





# AEPEF forma parte de:

La Asociación Española de Paraparesia Espástica Familiar, forma parte del tejido asociativo de FEDER, ASEM, EURORDIS y EURO-HSP, para trabajar juntos por intereses comunes en torno a las enfermedades raras.



## Ejes de actuación AEPEF:

- MISIÓN



## APOYO AL AFECTADO.

El diagnóstico, la evolución y el alto grado de discapacidad que con frecuencia acompaña a los enfermos con PEF debe ser abordada por profesionales con conocimientos adecuados que brinden información y orientación al enfermo y su familia, que exige a su vez el apoyo emocional necesario para superar los problemas que esta enfermedad les puede ocasionar.

**1. Servicio de Información y Orientación (SIO),** se brinda de la sede de AEPEF y es coordinado por un profesional de trabajo social en coordinación con el Comité Científico, a través del comité se proporciona al enfermo y su familia:

- ❖ Atención social al enfermo y su familia.
- ❖ Información al asociado, su familia y quien así lo solicite, sobre actividades de la asociación.
- ❖ Fomentar el asociacionismo.
- ❖ Información y orientación sobre la enfermedad, recursos, especialistas de referencia, registro, discapacidad y dependencia, medicamentos, estudios en PEF, etc.



651 consultas resueltas a través de teléfono, email, redes sociales y presencial: 521 email de asociados y familiares, 130 consultas varias y 1000 emails enviados.



145 consultas resueltas a través de la Delegación de Cataluña, Galicia y Aragón.



145 consultas resueltas a través de las redes sociales.



30 consultas resueltas por el Comité Científico de AEPEF.



Reuniones virtuales y presenciales de coordinación.

Reuniones informativas.

Reuniones de trabajo.

Envío de información sobre la PEF u otra gestión.

**2. Talleres de apoyo al enfermo con PEF y su familia:** El apoyo emocional es fundamental para afrontar el diagnóstico y el pronóstico de una enfermedad rara como la paraparesia que limita progresivamente la vida de las personas. La tristeza, el aislamiento, preocupaciones y el estrés influyen negativamente sobre el organismo. Por el contrario, cuando una persona es resiliente, más propensa a superar los obstáculos su capacidad de adaptación es mayor y su nivel de sufrimiento o malestar inferior.

Es fundamental un trabajo biopsicosocial del enfermo por lo cual AEPEF realiza talleres:



Licenciada Maria Dolores Fernández Villa.

Madrid  
Andalucía  
Cataluña  
Extremadura  
Valencia  
Navarra  
Galicia  
24 usuarios

### TALLERES DE APOYO PSICOLÓGICO.



Doctora Aina Gayá Barroso

Madrid  
Andalucía  
Cataluña  
Extremadura  
Valencia  
Galicia  
14 usuarios

### TALLERES DE TERAPIA OCUPACIONAL.

## 3. Atención directa al enfermo con PEF y su familia:

Este servicio dado por AEPEF se enfoca en atender al enfermo y su familia, es un servicio especializado que proporciona:

- Información especializada, respondiendo a consultas sobre derechos, recursos u apoyos disponibles.
- Asesoramiento personalizado, porque está gestionado y coordinado por una trabajadora social en coordinación con el comité científico, junta directiva y delegaciones.
- Seguimiento de casos porque así se requiere.
- Apoyo y orientación en procesos legales.
- Relacionarse con otras personas con PEF a fin de intercambiar experiencias.
- Reunión con afectados de la Comunidad Valenciana.



Madrid.



Galicia.



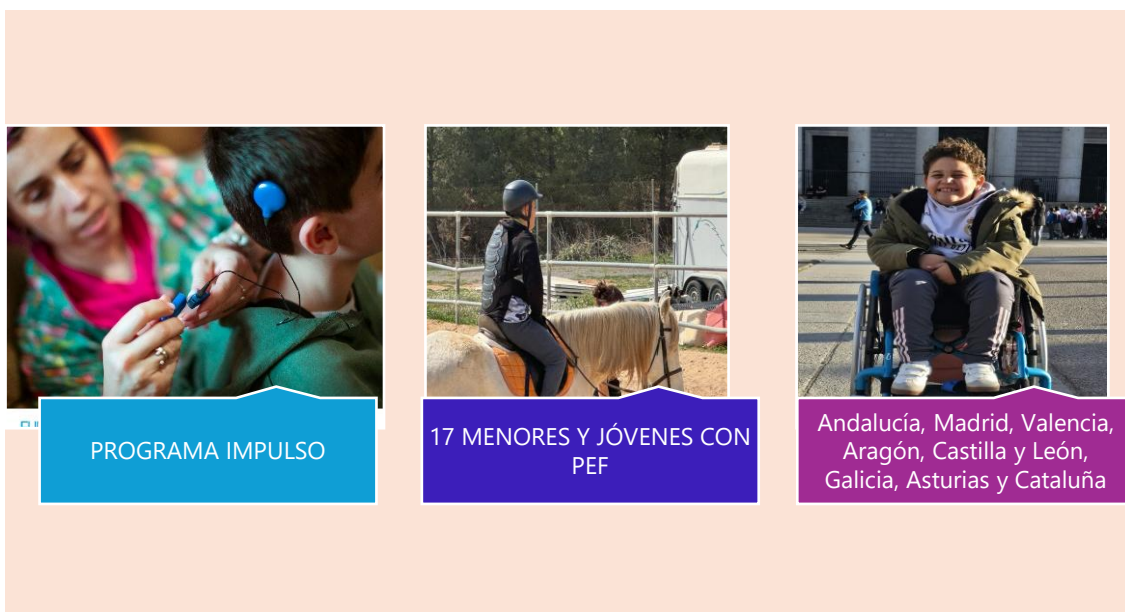
Cataluña.



Aragón.

#### 4. Programa IMPULSO:

Gracias a Mutua Madrileña y Federación de Enfermedades Raras (FEDER), 17 menores y jóvenes afectados por PEF que requieren de terapias rehabilitadoras o ayudas técnicas, se han visto beneficiarios por este programa.



AEPEF desarrolla estrategias de empoderamiento, difusión y sensibilización con el objetivo de que se conozca esta enfermedad a todos los niveles a fin de lograr diagnósticos más precisos y en un futuro mejorar el tratamiento. También se busca concienciar a la sociedad sobre la paraparesia espástica familiar y las enfermedades raras.

1. AEPEF participó en el Centro de Investigación Príncipe Felipe (CIPF) de Valencia en la VIII Jornada Nacional de Investigadoras en Enfermedades Raras, un evento enmarcado en los actos de conmemoración del Día Internacional de la Mujer y la Niña en la Ciencia (11 de febrero) y del Día Mundial de las Enfermedades Raras (que se celebra el 29 de febrero este año), organizado y coordinado por la Investigadora Carmen Espinos.

2. AEPEF se unió como todos los años al DÍA INTERNACIONAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS que se celebró el 29 de febrero, día único en el calendario para impulsar una movilización global que permita dar visibilidad a la **“PARAPARESIA ESPÁSTICA FAMILIAR”**. AEPEF se unió a las reivindicaciones de EURORDIS de la cual forma parte, centrando la atención en la definición que da la **OMS, la prevención no solamente es «prevenir la aparición de la enfermedad, sino también detener su avance y atenuar sus consecuencias una vez establecida»**. De esta forma, la prevención no es solamente que la **enfermedad no aparezca**; también es identificarla lo antes posible y actuar cuanto antes para evitar que se agrave. Bajo este lema se busca trabajar en tres niveles: **INVESTIGAR, DIAGNOSTICAR Y TRATAMIENTO**. El “Centro Fisio X Tu” a cargo de la Fisioterapeuta D<sup>a</sup>. Lara Martín González, especialista de amplia



trayectoria en neurorrehabilitación, realizó una presentación de **¿cómo debe cuidarse un enfermo con PEF?**, a través de la plataforma ZOOM.

3. AEPEF fue invitada por el Excmo. Ayuntamiento de Paracuellos de Jarama para participar en un encuentro deportivo que contó con la participación de varias asociaciones y personas conocidas del mundo de la cultura y el deporte en el polideportivo municipal, el cual se convirtió en el escenario de un vibrante partido de fútbol sala.

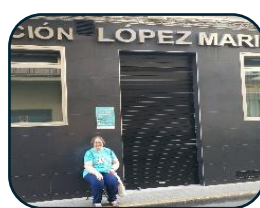
4. Nuestro joven asociado Andrés Arribas G., ha llevado la voz de los jóvenes enfermos de PEF a diferentes actos, como la Asamblea de Madrid o en el Colegio Lourdes, en donde habló sobre las enfermedades raras y la paraparesia espástica familiar a los alumnos de 3º de ESO.



5. Asistencia al Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familiar (CREER) del IMSERSO, el 27 de febrero se realizó la XII Jornada Nacional del Día de las Enfermedades Raras, AEPEF estuvo representada en por nuestro Expresidente y Presidente Honorífico Francisco Rodríguez Galván y nuestra asociada Inés Martos.

6. AEPEF fue invitada a participar en la celebración del aniversario de la Fundación QUAES en su octava edición, con el lema "Juntos Compartiendo", que tuvo lugar en el mes de marzo en Valencia con la asistencia y participación de nuestra asociada y colaboradora Teresa Bas, quien realizó una exposición sobre la enfermedad.

7. Invitación de la Fundación López Mariscal, a la que asistió nuestra asociada María Jesús Carod –gestión de recursos de AEPEF- y Ángel Fernández Laguía –secretario de AEPEF- con Don José Luis López Fernández –Presidente de la Fundación-.



8. La VII Feria de Asociaciones de Paracuellos de Jarama, celebrada el 21 de septiembre, con el objetivo que los vecinos conozcan el tejido asociativo que existe en este municipio.

9. En la Feria Expotaku de Zaragoza con la colaboración de la Legión 501 y FNAC con la colaboración de la asociación "Paso a Paso" de la Plaza España se dio difusión a la Paraparesia Espástica Familiar, con la presencia de nuestras asociadas María Jesús Carod e Inma Moreno.

10. Difusión de la PEF a través de un podcast elaborado por Almudena López Azcoitia, Irene Martínez González, Nicolás Maldonado Balmaseda, Salvador Martos Herranz, Joaquín Pastor Frutos y Sara Quintano Buenaposada, alumnos de la Universidad Pontificia de Comillas.

11. Envío de información sobre la PEF a través de email y elaboración de vídeos a cargo de nuestra asociada María José Rangel.



AEPEF es miembro asociado de FEDER, ASEM, EURORDIS Y EURO-HSP, que refuerzan nuestra labor, orientan y ayudan a avanzar en nuestros objetivos comunes.

Como entidad asociada participa en todo acto que sea común a su misión y fines. Esta labor está a cargo de su junta directiva sobre la que recae la gestión y representación de AEPEF.



1. 25 de mayo 2024, Asamblea de AEPEF, primera vez que se realiza una asamblea híbrida de asociados (presencial y online), la reunión presencial tuvo lugar en la Calle Sebastián Herrera 15, 28012 Madrid.

2. Asistencia a las asambleas de FEDER, ASEM y EURO -HSP de las cuales forma parte AEPEF.

3. AEPEF fue invitada a un evento de celebración y de networking, por la Universidad Pontificia de Comillas, donde estuvo Marcos J. de Guadalupe (presidente): **“Oportunidad de hacer red”**.

4. AEPEF se sumó a las acciones impulsadas por la Asociación Española de Genética Humana – AEGH para el reconocimiento de la especialidad de genética en España.

- Madrid, Marcos de Guadalupe, presidente y asociado.
- Cataluña, María José Rangel, delegada y asociado.
- Sevilla, Eva Moral, asociada.



5. AEPEF estuvo en la Asamblea de Madrid que acogió el acto autonómico madrileño por el Día Mundial de las Enfermedades Raras, estuvo representada por nuestro asociado Andrés Arribas.

6. AEPEF participó en el acto oficial por el Día Mundial de las Enfermedades Raras que organizó la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), en Sevilla, ciudad que la vio nacer hace 25 años y que fue un momento de celebración y recuerdos. El acto tuvo lugar en el Palacio de Congresos y Exposiciones de Sevilla, con la asistencia de Francisco Morales, asociado.

7. 15 años de la puesta en marcha de la red de Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) y, por este motivo, el Ministerio de Sanidad celebró el 25 de junio una jornada en la que reflexionar sobre el pasado, presente y futuro de esta iniciativa, donde AEPEF participó en los grupos de trabajo con la Federación de Enfermedades Raras. Participaron María José Rangel (Coordinadora del Comité Científico) y Giovanna Tejada (Trabajadora Social AEPEF).

8. La Federación de Enfermedades Raras, FEDER, de la cual forma parte AEPEF, nos invitó a participar en el acto institucional por el Día Internacional de las Enfermedades Raras en Valencia, donde AEPEF estuvo representada por Teresa Bas.

9. El 29 de febrero, con motivo del **Día Mundial de las Enfermedades Raras**, la Delegación Catalana participó activamente en el acto organizado por la **Plataforma de Malalties Minoritàries y la Fundació Doctor Torrent-Farnell**, representando a AEPEF y dando visibilidad a la PEF en Cataluña.

11. Participación de la Delegación Catalana en las **Festes de la Mercè – Associa't 2024** (22 de septiembre, Barcelona), evento clave para el tejido asociativo catalán, donde AEPEF difundió información sobre la PEF y estableció nuevos vínculos comunitarios.

12. **Europe Rare Disease Summit 2024** (Segunda Cumbre Europea de Enfermedades Raras), donde AEPEF participo con la representación de Raúl Arribas, este prestigio evento reunió a destacados investigadores, profesionales sanitarios, defensores de los pacientes, responsables políticos, expertos de la industria y pacientes y familias de enfermedades raras.

13. **17 de octubre, Día Nacional de la Paraparesia Espástica Familiar** en honor a Don Santiago Ramón y Cajal, a quien, por sus estudios sobre el sistema nervioso, se le considera el padre de la neurociencia moderna. La paraparesia espástica familiar es de carácter neurológico y está estrechamente relacionada con los estudios de este eminente científico. Para conmemorar este día nuestra asociada María José Rangel fue la responsable de dar visibilidad a la enfermedad a través de la campaña "UNIDOS completamos la cadena, eres el ESLABÓN

clave en la lucha contra la Paraparesia Espástica Familiar” para crear conciencia y dar visibilidad a la enfermedad y seguir construyendo una comunidad fuerte y solidaria.



14. AEPEF participó en los XV Premios Corresponsables donde nuestra asociación quedó finalista en la mejor campaña de redes sociales “Investigar hoy, curar mañana: Por un futuro sin PEF”, campaña diseñada por nuestra asociada y coordinadora del Comité Científico María José Rangel, quien representó a la entidad acompañada de un grupo de asociados: Inés y Pol, Juan y Josep Molina, cuyo apoyo y compromiso ha sido fundamental.

15. El 14 de noviembre de 2024, Federación ASEM conmemoró en la Sala Europa del Senado de España, la jornada conmemorativa del 15 de noviembre, Día Nacional de las Enfermedades Neuromusculares, bajo el lema «¡Muévete por las neuromusculares!», reuniendo a representantes institucionales, profesionales sanitarios, profesionales y socios/as de las entidades miembro de Federación ASEM, familias y pacientes para dar visibilidad a las necesidades de este colectivo. AEPEF estuvo presente en este acto con la presencia de un grupo de asociados.

16. AEPEF participó en la VI Jornadas de Enfermedades Neuromusculares de ASEM – Galicia, donde se presentaron los últimos avances en la investigación de patologías neuromusculares. Estuvieron presentes especialistas nacionales e internacionales cuya finalidad fue profundizar en las últimas terapias, tratamientos y estrategias de rehabilitación para mejorar la calidad de vida de los pacientes y sus familias. Asistió a esta jornada María Jesús Pérez, delegada de Galicia.

17. La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y su Fundación presentaron el 19 de noviembre a nivel público los datos que evidencian el valor que aportan las asociaciones de pacientes a la investigación en enfermedades raras. Lo hicieron en el **Museo de la Ciencia COSMOCAIXA de Barcelona**, con la presencia de nuestra asociada y Coordinadora de Ciencia y Conocimiento AEPEF María José Rangel.

18. Encuentro de asociaciones que forman parte del tejido asociativo de la Federación Española de Enfermedades Raras – ASEM con la asistencia de Marcos de Guadalupe, presidente de AEPEF.

19. AEPEF participó en la asamblea de la Federación COGAMI Coruña a través de su socio Kiril en apoyo de la delegada de Galicia.



20. La Delegación de Galicia fue convocada a asistir a los Consellos Asesores de Pacientes del Sergas, tanto a nivel autonómico de Galicia como del Área Sanitaria de Lugo, Monforte y A Mariña.

21. En el marco de conmemoración por el Día de las Enfermedades Neuromusculares, la asociación vizcaína BENE organizó una cadena humana para dar visibilidad a estas patologías que en su mayoría son raras y concienciar sobre las necesidades y derechos de las personas afectadas. Estuvo presente representando a AEPEF nuestro asociado Luis Miguel Alberdi.



AEPEF considera esencial fomentar la investigación en paraparesia espástica familiar, por el escaso conocimiento que hay sobre esta enfermedad, a fin de conseguir:

1. Diagnósticos más tempranos y precisos, ya que la media actual está en 5 años.
2. Desarrollo de tratamientos, pues la investigación puede conducir a la creación de tratamientos que mejoren la calidad de vida de los pacientes.

3. Conocimiento de las causas: entender las causas genéticas y biológicas de estas enfermedades es fundamental para desarrollar terapias innovadoras y potencialmente curativas.

4. Mejora de la atención sanitaria: la investigación permite a los profesionales de la salud estar mejor preparados ofreciendo cuidados más especializados y efectivos.

5. Impacto social: la PEF, como todas las enfermedades raras, es crónica e invalidante, y afecta significativamente la vida de los pacientes y su familia. La investigación contribuye a reducir el desconocimiento y la falta de información, facilitando el acceso a recursos y apoyo adecuado.

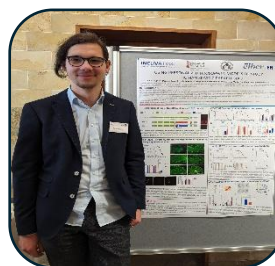
AEPEF durante el año 2024 participó, colaboró y estuvo informada de los siguientes estudios en PEF:

- ❖ **“Centro Fisio X Tu”** a cargo de la fisioterapeuta D<sup>a</sup>. Lara Martín González, especialista en neurorrehabilitación: a través de un vídeo nos enseñó a cómo debe cuidarse un

enfermo con PEF, en los tres estadios por lo que pasa una persona: caminar torpe, con ayuda y en silla de ruedas.



- ❖ **Neurorrehabilitación robótica intensiva, método GLAVIC**, estuvo a cargo de Pablo Montero Iniesta, terapeuta del Centro, quien realizó una presentación sobre este nuevo recurso en rehabilitación, aplicada a la medicina. Sirve para el tratamiento de un amplio abanico de condiciones patológicas que van desde el desarrollo y mejora de las habilidades neurológicas motoras simples, la estimulación cognitiva hasta la mejora en las actividades corporales complejas como es la deambulación (caminar).
- ❖ **Investigación con Drosophila y HSP7, Dr. Juan Antonio Navarro Langa**, Licenciado y Doctor en Ciencias Químicas por la Universidad de Valencia, nos informó que desde hace ya dos décadas estudia las enfermedades del sistema nervioso empleando un modelo muy especial llamado Drosophila Melanogaster, que es la mosca de la fruta o la mosca del vinagre. Este insecto que no se parece en nada a las personas es una herramienta extraordinaria para entender cómo se desarrollan las enfermedades y representa una plataforma de gran potencial para llevar a cabo estudios dirigidos a curar dichas enfermedades. Actualmente se encuentra en estudio de la PEF SPG7 y recibió en el mes de marzo un premio al mejor póster por su investigación en el simposio HSP que tuvo lugar en Erlangen.



- ❖ **Ensayo clínico pionero en Europa con Alejandro, niño sevillano de 12 años afectado por paraparesia espástica familiar SPG50**. Este ensayo clínico está liderado por la Fundación Columbus en colaboración con Elpida Therapeutics, Viralgen y el Hospital Universitario Donostia. El tratamiento consiste en la introducción de un gen específico en el cerebro a través de un vector viral, con el objetivo de proporcionar la proteína que falta en los pacientes. Este enfoque de terapia génica ha mostrado resultados prometedores en ensayos previos en Estados Unidos, es una esperanza significativa para los niños afectados por SPG50 y sus familias y un avance en PEF.
- ❖ **Biomarcadores Faciales**: AEPEF se encuentra participando en este proyecto con sus asociados. Es un proyecto de ciencia ciudadana para mejorar la vida de las personas

con enfermedades raras, promoviendo la investigación científica, la inclusión y la comprensión de la sociedad. Financiado por el Ayuntamiento de Barcelona, organizado por la Facultad de Biología de la Universidad de Barcelona (UB) con la colaboración de la AST Asociación Síndrome de Turner de Catalunya y la Cátedra de Enfermedades Raras de la propia Universidad de Barcelona, dirigido por **Aroa Casado, Neus Martínez y María Esther Esteban.**

El objetivo principal es identificar y validar **biomarcadores faciales** no invasivos en pacientes con Paraparesia Espástica Familiar para mejorar el diagnóstico y seguimiento clínico. Este proyecto utiliza la inteligencia artificial y herramientas de detección de puntos biométricos realizando mediciones muy específicas, usando una especie de algoritmos matemáticos que se trasladan a la parte de análisis facial, actualmente lo que se está haciendo en cuanto a investigación es hacer 3D con fotometría con la cara de todas las personas con una enfermedad rara y a partir de ello trabajar en que este análisis matemático intente detectar y diagnostica antes de tiempo.

- ❖ **Caracterización de la proteína quinasa D1 en el modelo murino de ganancia de función de Paraparesia Espástica Hereditaria SPG4**, proyecto presentado por la Dra. Mireia Herrando Grabulosa- I Convocatoria de Ayudas AEPEF a la Investigación en PEF. Sus objetivos son:

- Establecimiento y expansión de la colonia de ratones SPAST4598/+\*: esto se llevará a cabo bajo la dirección del Prof. Baas de la Universidad de Drexel, Filadelfia.
- Producción del virus adenoasociado bajo promotor neuronal para sobre expresar PKD1 activa (AAV9-hSyn-caPKD1) \*: este virus será utilizado para los siguientes pasos del proyecto.
- Evaluar la efectividad del tratamiento con AAV9-hSyn-caPKD1 en mejorar los déficits motores y otros síntomas en ratones, machos y hembras, SPAST4598/+\*: este objetivo se enfoca en la terapia génica como posible tratamiento.
- Estudio terapéutico mediante terapia génica (AAV9-hSyn-caPKD1) en ratones, machos y hembras, SPAST4598/+\*: este objetivo profundiza en la evaluación de la terapia génica como estrategia terapéutica.

En resumen, el proyecto SPG4 tiene como meta principal caracterizar la proteína quinasa D1 (PKD1) en un modelo murino de Paraparesia Espástica Hereditaria SPG4, y evaluar el potencial de la terapia génica como tratamiento para esta enfermedad rara.

- ❖ **Programa Sensogenoma24**, es un proyecto desarrollado por el IDIS (Instituto de Investigación Sanitaria) y la Real Filarmonía de Galicia, en el que se aborda científicamente la respuesta de nuestro genoma (ADN) frente al estímulo musical. En septiembre de 2022 se hizo el primer concierto de este proyecto que se repite en el año 2024

En él, se hace una recogida de muestras biológicas a personas donantes voluntarias que permitirá estudiar cómo se expresan los genes antes y después de escuchar el programa sorpresa que ofrecerá la orquesta. AEPEF participó con dos asociadas, María Jesús, Delegada de Galicia, y María Jesús asociada.

#### ❖ **Proyecto SPG4, gestionado por EURO-HSP.**

1ro. El proyecto euroSPG4 tiene dos grandes áreas de trabajo:

- Ciencia básica: es entender la enfermedad (PEF), modelos celulares, mecanismos, etc. Esta parte avanza sin problemas.
- Ciencia traslacional: llevar esos descubrimientos hacia una posible terapia. Aquí surgen retrasos importantes.

2do. Uso del Pevonedistat: se está investigando el reaprovechamiento de un fármaco ya existente, llamado Pevonedistat, como terapia para recuperar la función de la espastina en SPG4.

- Verano 2024: La empresa GLS Advisory hizo una evaluación científica de riesgos ("due diligence"). Buscaban ver si había obstáculos graves para usar Pevonedistat en esta nueva indicación. El resultado fue positivo.
- Septiembre 2024: Se creó una Junta Asesora Científica para guiar los pasos siguientes en este posible tratamiento.

3ro. Problema de penetración cerebral.

- Octubre 2024: El socio farmacéutico planteó preocupaciones: ¿Puede el Pevonedistat llegar al sistema nervioso central (SNC), donde actúa la espastina?
- El IBPM en Roma presentó datos en roedores que sí apoyaban que atraviesa la barrera hematoencefálica.
- Sin embargo, el problema no se resolvió a tiempo, y eso generó dudas sobre continuar la inversión en esa dirección.

4to. Cambio de estrategia.

- Noviembre 2024: El socio farmacéutico estaba en negociaciones avanzadas con un tercero (otra empresa o inversor).
- Por eso, se decidió parar temporalmente las actividades traslacionales, a la espera de ver si se podía relanzar con apoyo externo.

5to. Nuevo concepto de ensayo.

- Diciembre 2024: A pesar del parón, el equipo de euroSPG4 diseñó un nuevo concepto para un ensayo in vivo (en modelos animales).
- Sería una prueba de concepto de recuperación de espastina.
- Incluiría componentes importantes que luego podrían usarse en ensayos clínicos en humanos (fase piloto).
- También planean reformular el medicamento para mejorar su eficacia y penetración en el SNC.



## OCIO Y TIEMPO LIBRE.

AEPEF promueve el ocio y tiempo libre entre sus asociados, familiares y otros grupos de enfermos con una enfermedad rara puesto que abre sus actividades a toda persona afectada por una enfermedad rara que desee participar.

AEPEF considera una necesidad fundamental el ocio y tiempo libre que contribuye al desarrollo personal y las personas que sufren una discapacidad pueden encontrar beneficios en estas actividades tanto en el plano físico como en el psicológico.

Durante el año 2024, se llevaron a cabo:

1. Visitando la exposición de belenes en Madrid
2. Visita al Palacio de Cristal, es uno de los mejores ejemplos de la llamada arquitectura del hierro en Madrid.
3. Visita al Palacio de Longoria, palacio modernista español del siglo XX construido en el distrito Centro de Madrid, y que en la actualidad es la sede de la SGAE. Visita guiada por Rosario García, guía amiga de AEPEF.
4. Reencuentro de afectados en Cataluña, visitando Montblanc, donde reside nuestra asociado más entusiasta Pol.
5. Participación de asociados en las colonias organizadas por la Federación de Enfermedades Neuromusculares de la cual formamos parte. Nos invita a participar en el campamento de jóvenes que es el único en España que reúne a niños/as y jóvenes con enfermedades neuromusculares y acompañantes, proporcionando una experiencia inclusiva y enriquecedora.
6. Visita al CAIXAFORUM, Madrid, a la exposición de Arte y Naturaleza.
7. Visita al CAIXAFORUM, Madrid, a la exposición "Dinosaurios de la Patagonia". Es una inmersión profunda en el trabajo paleontológico que conlleva leer los secretos de las rocas.
8. Visita a la Galería de las Colecciones Reales, museo español dependiente de Patrimonio Nacional.
9. Colección MASAVEU, gestionada por la Fundación María Cristina Masaveu Peterson, reúne uno de los fondos artísticos privados más importantes de España.
10. Reunión de Navidad de la Delegación Catalana, realizada el 8 de diciembre de 2024, como actividad de cierre de año para fomentar el vínculo y la participación entre personas afectadas y sus familias.





## GESTIÓN DE RECURSOS.

AEPEF solo recibe la cuota anual de los asociados y ayudas de entidades públicas y privadas, con lo que no siempre se logra cubrir todos los costes por lo que se realizan actividades encaminadas a la obtención de recursos.

1. Sorteo solidario por el Día del Libro, organizado por la Delegación Catalana. El libro sorteado fue "**Mis dos vidas**" de **Paz Esteban Cores**, adquirido y donado para esta causa. La acción tuvo como objetivo visibilizar la PEF y recaudar fondos mediante la participación a través de redes sociales.
2. Mercadillos solidarios organizados en Zaragoza y Madrid por Amparo Sánchez y María Jesús Carod.
3. Sorteo solidario de un bono de Lokoodreams, gestionado por María Jesús Carod – Gestión de Recursos.
4. Lotería de Navidad, donde AEPEF participa con la Federación Española de Enfermedades Neuromusculares - ASEM en la venta de lotería de navidad, gestionada por la misma federación.

*Gracias*

CONOCE A LOS

SOCIOS:

**COLABORADORES**



*Gracias*

CONOCE A LOS  
**PROFESIONAL:**  
**AEPEF**



**MARÍA DOLORES  
FERNÁNDEZ V.**  
Psicóloga.



**AINA GAYÁ  
BARROSO.**  
Terapeuta  
Ocupacional.



**GIOVANNA  
TEAJADA C.**  
Trabajadora  
Social.



**EVA CARDADOR  
FERNÁNDEZ**  
Voluntaria



**KARLOS SAN  
PEDRO V.**  
Pagina web.



**PABLO RODAS**  
Roch Tax Legal  
Gestoría.



La Asociación Española de Paraparesia Espástica Familiar – AEPEF, desea expresar su más profundo agradecimiento por el apoyo de sus asociados, colaboradores, profesionales, donantes y Entidades Públicas y Privadas que permiten continuar con nuestra misión, sino que también marca una diferencia significativa en la vida de aquellos a quienes servimos.

**Gracias por ayudarnos a construir un mundo mejor.**

