



Asociación Española de Paraparesia
Espástica Familiar

MEMORIA 2025





Índice:

Presentación: Raúl Arribas, Presidente de AEPEF

La PEF y sus formas

AEPEF

Líneas estratégicas

Junta Directiva

Nuestros asociados, distribución

Tejido asociativo

Líneas de trabajo AEPEF:

- Apoyo al enfermo con PEF
- Difusión y sensibilización
- Gestión y representación
- Fomento al estudio e investigación en PEF
- Ocio y tiempo libre
- Gestión de recursos



Presentación:

Estimados asociados y asociadas,

Como presidente, quiero dirigirme a todas y todos vosotros con un profundo sentimiento de gratitud y compromiso. Ha sido un tiempo intenso, de aprendizaje continuo y de contacto directo con muchas realidades que conviven dentro de nuestra asociación.

Cada conversación, cada iniciativa y cada gesto de colaboración me han reafirmado en la importancia de seguir construyendo una AEPEF fuerte, unida y orientada a mejorar la calidad de vida de todas las personas afectadas de paraparesia espástica familiar y sus familias.

Durante este periodo hemos avanzado en varios frentes: hemos fortalecido la comunicación interna, sobre todo con nuevos grupos de WhatsApp; hemos hecho la convocatoria para la investigación del SPG11 con la esperanza de que tenga el éxito que todos deseamos; hemos conseguido que el 17 de octubre pase de Día Nacional a Día Mundial de la Paraparesia Espástica Familiar, con especial mención aquí al trabajo de María José Rangel. Nada de esto habría sido posible sin el apoyo de la Junta Directiva, de nuestra trabajadora social Giovanna Tejada, de los voluntarios y, sobre todo, de vuestra confianza.

Sabemos que convivir con PEF implica retos diarios, incertidumbres y, a menudo, un gran esfuerzo personal y familiar. Por eso, uno de nuestros objetivos centrales es seguir creando espacios de apoyo, investigación, visibilidad y acompañamiento.

Queremos que AEPEF sea un lugar donde encontremos información rigurosa, oportunidades de participación y, sobre todo, una comunidad que entiende y comparte nuestro camino.

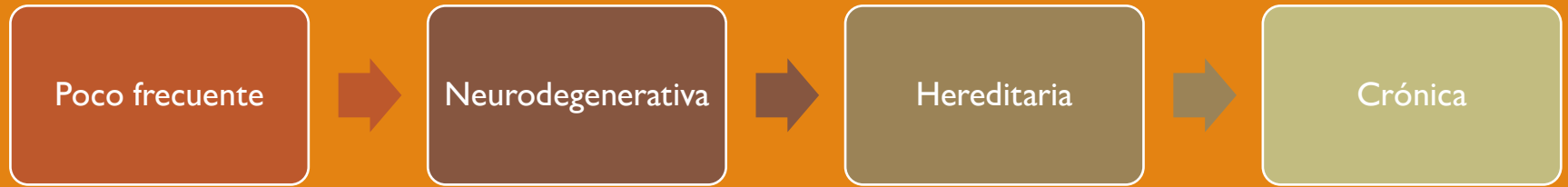
De cara al año que comienza, mantenemos la ilusión y la determinación de seguir creciendo. Contamos con nuevas propuestas, proyectos de colaboración y una visión clara: avanzar juntos, siempre con la mirada puesta en la mejora del bienestar y en la defensa de nuestros derechos.

Gracias por vuestra confianza, vuestra paciencia y vuestra fuerza.
Con afecto,

Raúl Arribas de Frutos
Presidente



Paraparesia Espástica Familiar, es una enfermedad:



La **Paraparesia Espástica Familiar (PEF)** es una enfermedad neurodegenerativa que afecta de manera progresiva a la marcha, ocasionando rigidez y debilidad en las extremidades inferiores. Además, puede generar diversas patologías asociadas que deterioran la calidad de vida, provocando **discapacidad física** y, en algunos casos, **afectación sensorial o intelectual**, así como distintos grados de **dependencia**.

Formas en que se presenta la Paraparesia Espástica Familiar

Se dividen clínicamente en formas puras y formas complejas, distinción ampliamente aceptada en fuentes como Gard, Orphanet y literatura médica especializada.

❑ FORMAS PURAS:

Se caracterizan por síntomas bastante definidos y circunscritos al sistema motor largo.

Características clínicas:

1. Espasticidad progresiva de las piernas.
2. Debilidad en extremidades inferiores.
3. Dificultad para caminar de forma independiente.
4. Trastornos urinarios (hiperreflexia vesical)
5. Reducción leve de la sensibilidad vibratoria.

Se encuentran asociadas a la herencia autosomáticamente dominante como recesiva.

□ FORMAS COMPLEJAS

Las formas complejas incluyen, además de la espasticidad, otros signos neurológicos o sistémicos.

Estas son las características clínicas principales que pueden asociar:

1. Ataxias.
2. Convulsiones.
3. Deterioro cognitivo o demencia.
4. Neuropatía periférica (axonal o desmielinizante).
5. Alteraciones visuales y auditivas.
6. Temblor, parkinsonismo, corea o distonía.
7. Neuropatía óptica.
8. Epilepsia.
9. Alteraciones neuroimagen: sustancia blanca, adelgazamiento del cuero calloso, depósito de hierro, atrofia cerebelosa.

Las formas complejas suelen ser autosomáticas recesivas, aunque existen formas autosomáticas dominantes.

Característica	Formas puras	Formas complejas
Sistema afectado	Principalmente vía corticospinal	Múltiples sistemas neurológicos y extraneurológicos
Síntomas adicionales	Mínimos	Ataxia, neuropatía, epilepsia, cognición, visión, audición
Frecuencia genética	Más frecuentes en autosómica dominante	Más frecuentes en autosómica recesiva
Genes típicos	SPAST (SPG4), ATL1 (SPG3A), REEP1 (SPG31)	SPG11, SPG7, CYP7B1, numerosos SPG raros
Complejidad diagnóstica	Moderada	Muy alta, dada la heterogeneidad

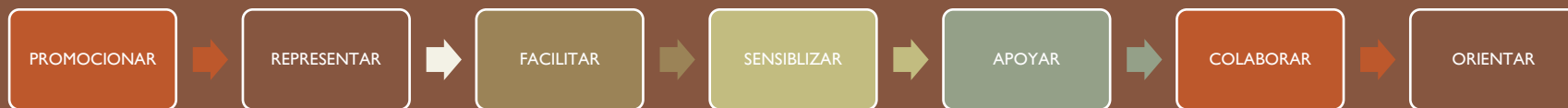
1. AEPEF:

La Asociación Española de Paraparesia Espástica Familiar (AEPEF) es una entidad fundada por personas afectadas por PEF y por sus familiares, surgida ante la necesidad de obtener respuestas y orientación frente a los síntomas, la evolución y el impacto de esta enfermedad rara. Desde su creación, AEPEF se ha consolidado como un referente nacional en el acompañamiento integral a los pacientes y a sus familias, ofreciendo información rigurosa, apoyo emocional y espacios de participación.

Como asociación, AEPEF orienta su labor hacia los siguientes objetivos fundamentales:

- ❖ **Promocionar el asociacionismo** de las personas afectadas por PEF en todas las comunidades autónomas de España, fomentando redes de colaboración, apoyo mutuo y cohesión social dentro de la comunidad afectada.
- ❖ **Representar y defender a los asociados** ante organismos públicos y privados, impulsando sus derechos, visibilizando sus necesidades y favoreciendo su acceso a recursos sanitarios, sociales y asistenciales.
- ❖ **Difundir, informar y sensibilizar** sobre la Paraparesia Espástica Familiar, promoviendo el conocimiento social y científico de la enfermedad, motivando el diagnóstico precoz y contribuyendo al avance de la investigación.
- ❖ **Prestar apoyo directo a las personas afectadas y a sus familias**, ofreciendo orientación, acompañamiento psicosocial, espacios de escucha, recursos formativos y derivación a servicios especializados cuando sea necesario, para mejorar la calidad de vida y reducir la carga emocional asociada a la enfermedad.

Mediante estas líneas de acción, AEPEF fortalece la comunidad afectada, impulsa el conocimiento sobre la PEF y contribuye al bienestar integral tanto de los pacientes como de quienes los acompañan en su proceso.



2. LÍNEAS ESTRATÉGICAS DE AEPEF:

1. Apoyo integral a las personas afectadas y sus familias

AEPEF ofrece acompañamiento continuo a quienes viven con Paraparesia Espástica Familiar (PEF) y a sus familias, proporcionando orientación, apoyo emocional, formación e intervención psicosocial especializada. Esta línea estratégica garantiza una atención centrada en la persona y en su entorno, favoreciendo su autonomía, bienestar y calidad de vida.

2. Promoción del asociacionismo y fortalecimiento comunitario

La asociación trabaja para impulsar la participación de los afectados en todas las comunidades autónomas, creando redes solidarias, grupos de apoyo y estructuras territoriales que fomenten la cohesión, la comunicación y el empoderamiento de la comunidad de afectados de PEF.

3. Representación institucional y defensa de derechos

AEPEF actúa como interlocutor ante organismos públicos, privados y entidades del ámbito sociosanitario, defendiendo los intereses y necesidades de los afectados. Esta estrategia incluye incidencia política, participación en foros de enfermedades raras y promoción de políticas públicas que garanticen la igualdad de acceso a recursos, investigación y atención especializada.

4. Información, sensibilización y difusión del conocimiento sobre la PEF

La asociación desarrolla acciones de sensibilización social, difusión científica y comunicación accesible para mejorar el conocimiento de la Paraparesia Espástica Familiar. Esto incluye materiales informativos, campañas de concienciación, actividades formativas y divulgación orientada a profesionales, familias y sociedad en general.

5. Impulso a la investigación y colaboración científica

AEPEF fomenta la investigación biomédica y clínica sobre la PEF, apoya la generación de evidencia, colabora con centros de investigación, universidades, hospitales y redes de enfermedades raras, y promueve el avance en el diagnóstico, los tratamientos y la comprensión genética de la enfermedad.



6. Desarrollo y continuidad de programas de intervención

La asociación diseña y ejecuta programas estables de atención psicosocial, rehabilitación, terapia ocupacional, apoyo emocional y acompañamiento, asegurando su continuidad mediante modelos de financiación sostenible que combinan donantes, subvenciones públicas y alianzas estratégicas.

7. Sostenibilidad, transparencia y fortalecimiento organizativo

AEPEF apuesta por un modelo de gestión profesionalizado y transparente que asegure el uso eficiente de los recursos, la diversificación de la financiación, la calidad de los servicios y la estabilidad de su estructura interna. Esta línea incluye la mejora continua, la evaluación de programas y la consolidación del voluntariado y del equipo técnico.

8. Innovación social y digitalización

La asociación integra herramientas digitales y metodologías innovadoras para facilitar el acceso a los servicios, especialmente a personas con movilidad reducida o residentes en zonas con menor disponibilidad de recursos. Esto incluye teleatención, plataformas de formación y sistemas de acompañamiento online.

3. JUNTA DIRECTIVA DE AEPEF:

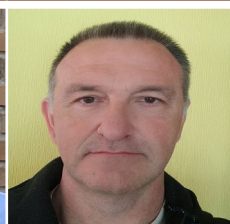
JUNTA DIRECTIVA



Raúl Arribas
de Frutos.
Presidente



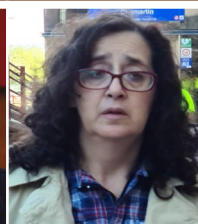
José M.
Guillén.
Vicepresidente



Ángel
Fernández L.
Secretario



Aurora
Paredes O.
Tesorera



Amparo
Sánchez P.
Vocal de
Comunicación

DELEGACIONES



María José
Rangel Viejo
D. Cataluña



María Jesús
Carod García
D. Aragón



María J. Pérez
Piñeiro
D. Galicia

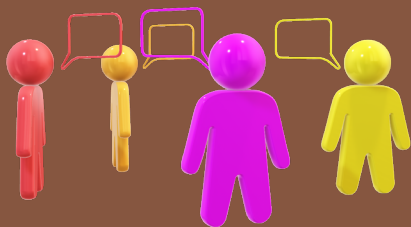
4. NUESTROS ASOCIADOS:

En el año 2025, a iniciativa del área de Tesorería y con el respaldo unánime de la Junta Directiva, se elevó a la Asamblea de Asociados la propuesta de proceder a la baja definitiva de aquellos miembros que no se encontraban al corriente de pago y con los cuales había resultado imposible establecer contacto, pese a los reiterados intentos de comunicación realizados para conocer su situación y ofrecer alternativas de regularización.

COMUNIDAD AUTONOMA	N.º
Andalucía	29
Aragón	13
Canarias	4
Cantabria	2
Castilla La Mancha	12
Castilla y León	37
Cataluña	38
Extremadura	4
Galicia	19



COMUNIDAD AUTONOMA	N.º
Islas Baleares	3
Madrid	80
Murcia	8
Navarra	1
Asturias	4
País Vasco	15
Melilla	1
Valencia	23



5. AEPEF FORMA PARTE :

Del tejido asociativo de FEDER, ASEM, EURORDIS y EURO-HSP, colaborando activamente con estas entidades para promover intereses comunes en el ámbito de las enfermedades raras.



FEDER



ASEM



EURO-HSP



EURORDIS



COGAMI

1. Federación de Enfermedades Raras (FEDER).
2. Federación de Enfermedades Neuromusculares (ASEM).
3. Federación Europea de Paraparesia Espástica Familiar (EURO-HSP).
4. Federación Europea de Enfermedades Raras (EURORDIS).
5. Confederación Gallega de personas con Discapacidad (COGAMI).



6. LÍNEAS DE TRABAJO DE AEPEF:



- ❖ La prevalencia mundial de la Paraparesia Espástica Familiar, en todas sus formas, se estima en 3,6 por 100.000 habitantes.
- ❖ En Europa la prevalencia varía ampliamente, entre 1-9 casos cada 100.000 habitantes.



APOYO AL AFECTADO.

- Afectado = Enfermo y Familia

El diagnóstico, la evolución y el alto grado de discapacidad que con frecuencia presentan las personas con Paraparesia Espástica Familiar requieren ser abordados por profesionales con formación adecuada. Estos profesionales deben proporcionar información y orientación tanto al paciente como a su familia, ofreciendo además el apoyo emocional necesario para afrontar las dificultades que esta enfermedad puede generar en su vida diaria.

1. SERVICIO DE INFORMACIÓN Y ORIENTACIÓN, SIO:

Un recurso fundamental para las personas con Paraparesia Espástica Familiar. A través de este servicio, quienes conviven con la enfermedad, pueden acceder a información rigurosa y actualizada sobre la PEF, así como recibir orientación personalizada según sus necesidades. Además, el SIO facilita el contacto entre personas afectadas, creando espacios de apoyo mutuo y permitiendo que quienes comparten la misma patología puedan intercambiar experiencias y acompañarse en el proceso.



Durante el año 2025 se han atendido 612 consultas a través de teléfono, email, redes sociales, delegaciones y el área de ciencia y conocimiento, de las cuales 150 corresponden a asociados(as). 45 consultas resueltas por el Comité Científico de AEPEF



85 personas atendidas en Madrid y otras Comunidades (videoconferencia, presencial y grupal).
12 personas atendidas a través de la delegación Aragón.
16 personas atendidas a través de la delegación de Galicia.
40 personas atendidas a través de la delegación de Cataluña.



Comunidad de WhatsApp, Facebook (1764 seguidores), Instagram, LinkedIn, X (Twitter), Telegram.



Reuniones de coordinación.
Reuniones de Junta Directiva.
Reuniones con el grupo de profesionales.

2. TALLERES DE APOYO AL AFECTADO:

El **apoyo emocional** es fundamental para afrontar tanto el diagnóstico como el pronóstico de una enfermedad rara como la paraparesia espástica familiar, que limita progresivamente la vida de las personas. La tristeza, el aislamiento, las preocupaciones y el estrés afectan negativamente al organismo, dificultando el bienestar general y la capacidad de adaptación.

Por el contrario, cuando una persona desarrolla **resiliencia**, es más capaz de superar los obstáculos, gestionar mejor los cambios y reducir su nivel de sufrimiento o malestar. Esta capacidad no surge de manera espontánea: requiere acompañamiento, información adecuada y apoyo profesional continuado.

Por eso AEPEF brinda a los asociados y familiares los talleres:

TALLER APOYO
PSICOLÓGICO.



Licenciada Maria Dolores Fernández Villa.

TALLER TERAPIA
OCUPACIONAL



Doctora Aina Gayá Barroso

20
usuarios

Madrid, Andalucía,
Navarra,
Extremadura,
Canarias, Valencia,
Cataluña.



15
usuarios

Madrid, Andalucía,
Navarra,
Extremadura,
Canarias, Valencia,
Cataluña.

3. ATENCIÓN DIRECTA AL ENFERMO Y SU FAMILIA:

Este servicio ofrecido por AEPEF está orientado a atender tanto a las personas afectadas por Paraparesia Espástica Familiar (PEF) como a sus familias. Se trata de un recurso especializado que proporciona:

- ❖ **Información experta**, resolviendo consultas relacionadas con derechos, recursos y apoyos disponibles para los afectados.
- ❖ **Asesoramiento personalizado**, gestionado y coordinado por una trabajadora social en colaboración con el comité científico, la junta directiva y las delegaciones territoriales.
- ❖ **Seguimiento individualizado de los casos**, siempre que la situación lo requiera.
- ❖ **Apoyo y orientación en procesos legales** que puedan afectar a las personas con PEF y a sus familias.
- ❖ **Facilitación del contacto entre personas con PEF**, promoviendo el intercambio de experiencias y el apoyo mutuo.



Cataluña



Galicia



Aragón



Madrid y
otras C.A.

4. AYUDAS TÉCNICAS Y REHABILITACIÓN: CATALUÑA Y ARAGÓN.

Programa de ayudas técnicas y rehabilitación a personas con Paraparesia Espástica Familiar (PEF) residentes en las Comunidades Autónomas de Cataluña, Aragón, La Rioja y Navarra, financiado por la Administración de CaixaBank / Fundación “la Caixa” en los territorios mencionados..

El programa tuvo como objetivo apoyar de manera parcial los gastos derivados de la rehabilitación y de la adquisición de ayudas técnicas durante el año 2025. Esta iniciativa responde a una necesidad médica y social claramente identificada, ofreciendo un apoyo concreto que contribuye a mantener la funcionalidad y el bienestar de las personas afectadas por la PEF, reduciendo el impacto físico, emocional y social asociado a esta patología.

Programas gestionados y coordinados con las delegaciones.



CATALUÑA

13

BENEFICIARIOS



ARAGÓN, LA RIOJA
Y NAVARRA

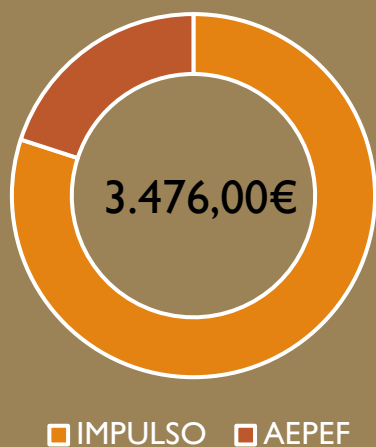
9

BENEFICIARIOS

5. PROGRAMA IMPULSO:

La rehabilitación en menores con una enfermedad neurodegenerativa debe ser constante en el tiempo, por lo que los gastos que asume la familia suelen ser muy elevados. Por este motivo, Mutua Madrileña, a través de FEDER, gestiona el *Programa Impulso*, una ayuda económica destinada a apoyar a las familias que lo solicitan y que necesitan cubrir tratamientos, terapias o intervenciones no financiadas por otros recursos.

En el ejercicio 2025, nuestra entidad prestó atención y seguimiento especializado a un total de 16 menores y jóvenes afectados por Paraparesia Espástica Familiar (PEF). El desarrollo de este proyecto fue posible gracias a la cofinanciación de la Fundación Mutua Madrileña, que asumió el 80 % de los costes, mientras que el 20 % restante fue cubierto directamente por AEPEF con recursos propios.



Fisioterapia



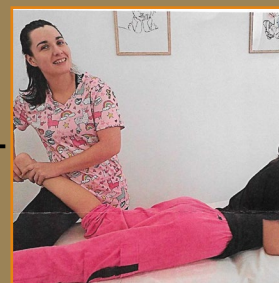
Fisioterapia



Fisioterapia



Fisioterapia



40 menores y jóvenes con PEF



Total 26



=15



=11

Total 14

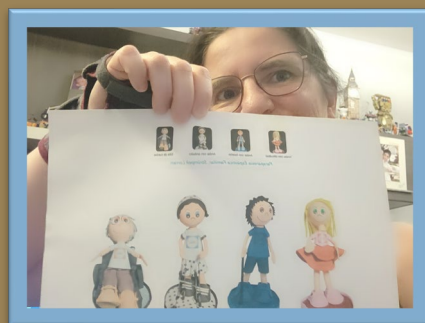


=12



=02

Solo siendo visibles lograremos alcanzar nuestros objetivos





DIFUSIÓN Y SENSIBILIZACIÓN

- Paraparesia Espástica Familiar – PEF

AEPEF desarrolla de manera continua estrategias integrales de empoderamiento, difusión y sensibilización dirigidas a incrementar el conocimiento de la Paraparesia Espástica Familiar (PEF) en los diferentes niveles asistenciales, educativos, científicos y sociales. Estas acciones se fundamentan en la necesidad de promover un abordaje temprano y preciso de la enfermedad, ya que un diagnóstico oportuno permite mejorar la planificación de los cuidados, optimizar los tratamientos disponibles y orientar adecuadamente a las familias.

Paralelamente, AEPEF desarrolla campañas de sensibilización social orientadas a visibilizar el impacto funcional, emocional y social de la PEF en las personas afectadas, destacando que se trata de una enfermedad neurodegenerativa que puede provocar distintos grados de discapacidad. Esta discapacidad no solo afecta a la movilidad, sino también a la autonomía personal, la participación social y la calidad de vida, tanto de la persona afectada como de su entorno familiar.

La sensibilización del entorno social es, por tanto, un elemento esencial. Una sociedad informada y consciente es capaz de generar redes de apoyo más sólidas, promover el respeto a la diversidad funcional, impulsar políticas públicas más adecuadas y avanzar hacia una mayor equidad en el acceso a recursos especializados. Visibilizar la PEF y las enfermedades raras contribuye además a aumentar la inversión en investigación, el interés científico y la comprensión de la importancia de los tratamientos multidisciplinarios y la continuidad asistencial.

- Asistencia al Instituto de Investigaciones Biomédicas Sols-Morreale (IIBM) CSIC-UAM con motivo de la conmemoración del Día Mundial de las Enfermedades Raras. Nuestra entidad fue invitada a participar en este acto para presentar una exposición sobre la Paraparesia Espástica Familiar (PEF). La intervención estuvo a cargo de María José Rangel, quien expuso de manera detallada las múltiples limitaciones que afrontan las personas afectadas, así como la elevada demanda de cuidados que requieren a lo largo de su vida. Entre estos cuidados destacó la importancia de la fisioterapia especializada, la ortopedia, la rehabilitación continua y otros apoyos fundamentales para mantener la funcionalidad y la calidad de vida.
- Asistencia a la jornada organizada por Federación Gallega de Enfermedades Raras y Crónicas FEGEREC en Lugo con motivo del Día Mundial de las Enfermedades Raras. En representación de AEPEF estuvieron presentes María Jesús Pérez Piñeiro, delegada de Galicia, y Rosa Gullón, asociada de la entidad.

- Campaña Informativa sobre PEF a nivel nacional e internacional. Se iniciaron contactos con la Escuela Gallega de Pacientes para llevar a cabo un El foro experto Responde.
- Entrevista realizada por el Periódico Digital *Galicia Confidencial* a María Jesús Pérez P., delegada de AEPEF en Galicia y persona afectada por Paraparesia Espástica Familiar (PEF). En dicha entrevista, María Jesús expone de manera clara y rigurosa las características de la enfermedad, las limitaciones que impone en la vida diaria y los desafíos a los que se enfrentan las personas afectadas, contribuyendo así a la visibilización y sensibilización social sobre esta patología minoritaria.
- Gala Solidaria en el Teatro Hogar Virgen de los Reyes – 15 de febrero de 2025. Organizada por PackitoMor, esta gala tuvo como objetivo principal dar visibilidad a la Paraparesia Espástica Familiar (PEF) y apoyar la labor desarrollada por AEPEF en favor de las personas afectadas y sus familias. El evento, caracterizado por un ambiente cargado de humor y magia, contó con la participación de destacados artistas que contribuyeron de manera desinteresada al éxito de la jornada: Siba Uve, Dani Mago, PackitoMor y Gema Abad. Su actuación conjunta permitió acercar la realidad de la PEF al público asistente, fomentando la sensibilización y el compromiso social con las enfermedades raras.



- Con motivo del Día Mundial de las Enfermedades Raras, se celebró en Aragón una jornada orientada a visibilizar la realidad de los pacientes y sus familias, así como los desafíos a los que se enfrentan los profesionales sanitarios en el diagnóstico, tratamiento e investigación de estas patologías poco frecuentes. AEPEF estuvo representada en este encuentro por María Jesús Carod, delegada en Aragón, y Inmaculada Hernández, asociada de la entidad. Su participación contribuyó a reforzar la presencia de la comunidad afectada por la Paraparesia Espástica Familiar dentro del movimiento de enfermedades raras y a trasladar la importancia de mejorar los circuitos asistenciales, los recursos y el apoyo especializado.

DIA MUNDIAL PEH/ELP 2025

Instalaciones
cedidas por:



Con el apoyo de:





**La unión nos
hace ser más
fuertes**



**19 ASOCIACIONES
15 PAÍSES**

ALEMANIA
 AUSTRIA
 AUSTRALIA
 BRASIL
 CANADÁ
 DINAMARCA
 ESPAÑA
 ESTADOS UNIDOS
 FRANCIA
 HOLANDA
 ITALIA
 NORUEGA
 SUIZA
 SUECIA
 REINO UNIDO

- Entrevista realizada Raúl Arribas de Frutos, Presidente de AEPEF, en el diario digital 20 MINUTOS "Los que manejan los recursos deberían sentarse un día en una silla de ruedas y enfrentarse al mundo", donde expone con contundencia lo que viven las familias que conviven con esta enfermedad rara, neurodegenerativa y hereditaria .
La entrevista destaca la dureza del día a día de la enfermedad, no solo por los problemas físicos progresivos que afectan a la movilidad, sino también por el desgaste emocional que acompaña a toda la familia.
AEPEF continúa reclamando mejoras asistenciales, terapéuticas y una mayor inclusión socio-laboral para los afectados.

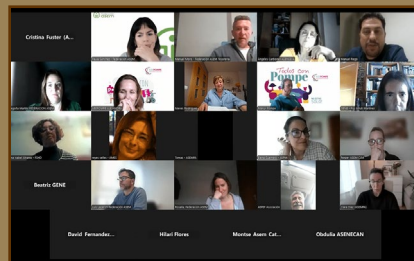


GESTIÓN Y REPRESENTACIÓN

• Junta Directiva y Delegaciones

- Asamblea Ordinaria 2025, La Asociación Española de Paraparesia Espástica Familiar (AEPEF) convocó a todos sus socios y socias a la Asamblea General Ordinaria, celebrada el pasado 31 de mayo de 2025 en la sede de Fundación ONCE, manteniendo la modalidad híbrida (presencial y online), como en años anteriores. A destacar la renovación de la Junta Directiva.
- Adhesión de AEPEF a la Coalición en apoyo a la Resolución de la Asamblea Mundial de la Salud (AMS). Promovida por Rare Disease International (RDI) representa una oportunidad histórica para avanzar en el reconocimiento y la acción global sobre las enfermedades raras.
- Plan local de inclusión de las personas con discapacidad en Paracuellos de Jarama,. A este acto fue invitada la Asociación Española de Paraparesia Espástica Familiar (AEPEF), junto con representantes de diversas entidades, donde los asistentes compartieron sus experiencias y reflexiones, proponiendo soluciones concretas que, a su juicio, podrían contribuir a mejorar la inclusión, la accesibilidad urbana, el acceso a servicios públicos y la participación de las personas con discapacidad en la vida comunitaria.
- Asistencia a la nueva Estrategia Gallega en Enfermedades Raras con la asistencia de María Jesús Pérez Piñeiro, delegada de Galicia. Con una inversión de 400 millones de euros se busca mejorar la atención, el diagnóstico, el tratamiento y la calidad de vida de las personas con enfermedades raras en Galicia. Esta estrategia se centra en la prevención secundaria, la atención integral, la accesibilidad a terapias, la coordinación sociosanitaria y la participación ciudadana.

- Asistencia a las asambleas de las federaciones de las cuales AEPEF forma parte: FEDER, ASEM, EURO-HSP, EURORDIS Y COGAMI.
- Asistencia a reuniones del Consejo Asesor de Pacientes de Galicia y del Consejo Asesor de Pacientes del Área Sanitaria de Lugo, reforzando la presencia de AEPEF como entidad interlocutora en el ámbito de enfermedades neurodegenerativas y minoritarias (Delegación de Galicia).
- Participación en las reuniones de la Comisión Sociosanitaria de COGAMI, contribuyendo a la incidencia en materia de atención sociosanitaria a personas con enfermedades raras y neurodegenerativas (Delegación de Galicia).
- JUBILACIÓN ANTICIPADA: La Asociación Española de Paraparesia Espástica Familiar (AEPEF) con la participación de María José Rangel, responsable de Ciencia y Conocimiento, elaboró la documentación técnico-científica para defender ante la administración pública, la especificidad y el impacto funcional de la PEF como enfermedad neurodegenerativa que afecta de manera progresiva a la capacidad laboral.
- La Asociación Española de Paraparesia Espástica Familiar (AEPEF), en representación de las personas afectadas por Paraparesia Espástica Familiar (PEF) y sus familias, presentó alegaciones al Real Decreto Legislativo 1/2013, de 29 de noviembre, con el objeto de garantizar el pleno reconocimiento de las necesidades específicas derivadas de esta enfermedad neurodegenerativa, progresiva y discapacitante. Las alegaciones tienen por finalidad mejorar la adaptación normativa a la realidad clínica y social de las personas con PEF, reforzar la protección de sus derechos y promover su plena inclusión social en igualdad de condiciones. El trabajo estuvo a cargo de **María José Rangel**, responsable de Ciencia y Conocimiento.



- Participación de María José Rangel – Delegada de Cataluña en el Consejo Consultivo de Pacientes de Cataluña.
- Participación de María José Rangel – Delegada de Cataluña en la Plataforma de Malalties Minoritàries integrada en la Fundació Dr. Torrent-Farnell, organiza y participa activamente en diversos actos, jornadas y eventos destinados a sensibilizar, formar y empoderar a pacientes, familiares e investigadores en Cataluña.
- Lectura del Decálogo del Día de las Enfermedades Raras en Cataluña en el acto organizado por la Plataforma de Malalties Minoritàries por el día de las Enfermedades Raras, con asistencia de la delegada de Cataluña.
- Representación institucional de María José Rangel – Delegada de Cataluña en el estreno del documental sobre cribado neonatal en CaixaForum “La vida es una gota” dirigido por Pedro Lendínez (Asociación Más Visibles). El documental busca visibilizar la necesidad de igualdad en el cribado neonatal para todos los niños, independientemente de su comunidad autónoma.
- Asistencia a todos los actos organizados por las federaciones FEDER, ASEM, EURO-HSP Y EURORDIS de las cuales forma parte AEPEF.



- Gala FEM PINYA del Día de las Enfermedades Neuromusculares 15N en Casa del Mar con ASEM Cataluña (Delegación Cataluña).
- Representación en la I Jornada de Enfermedades Raras, Minoritarias, Ultra-Raras y Sin Diagnóstico de Terrassa (Delegación Cataluña).
- La Asociación Española de Paraparesia Espástica Familiar (AEPEF), como entidad de ámbito estatal que representa a personas afectadas por una enfermedad neurodegenerativa, minoritaria y de carácter hereditario, participó activamente en la **Consulta Pública Previa del Anteproyecto de Ley de Organizaciones de Pacientes (OOPP)**, aportando consideraciones técnicas y propuestas orientadas a garantizar que el futuro marco normativo reconozca adecuadamente las necesidades de las personas con enfermedades raras y neurodegenerativas progresivas. Lo llevó a cabo María José Rangel, responsable de Ciencia y Conocimiento.



- Jornada Share4Rare sobre Investigación Colaborativa en Salud Mental en Enfermedades Raras. La presencia de AEPEF en esta jornada tuvo como objetivo principal contribuir a la construcción de iniciativas colaborativas que mejoren la comprensión y atención de la **salud mental de personas afectadas por enfermedades raras**, entre ellas la Paraparesia Espástica Familiar (Delegación Cataluña).
- AEPEF estuvo presente en el IX Aniversario de la Fundación QUAES, celebrado bajo el lema “Juntos Compartiendo”, un encuentro dedicado a reconocer y respaldar a quienes impulsan la innovación y el conocimiento en el ámbito de la salud, la investigación biomédica y las enfermedades raras. En representación de la Asociación Española de Paraparesia Espástica Familiar (AEPEF), asistió nuestra asociada y colaboradora Teresa Bas, quien participó en las actividades programadas, fortaleciendo los lazos institucionales con Fundación QUAES y otras entidades comprometidas con la mejora de la atención y la investigación en patologías minoritarias.

“Juntos llegamos más lejos: el poder del trabajo en equipo.”



- El 14 de noviembre, la Asociación Española de Paraparesia Espástica Familiar (AEPEF) participó en el evento principal organizado en el Congreso de los Diputados, donde la Federación ASEM presentó sus reivindicaciones ante responsables políticos, con el objetivo de visibilizar las necesidades de las personas afectadas por enfermedades neuromusculares y promover avances legislativos y sociales que mejoren su calidad de vida.

AEPEF estuvo representada por su presidente, Raúl Arribas, quien asistió en nombre de la asociación para respaldar las demandas del movimiento asociativo y reforzar la presencia institucional de la PEF dentro del ámbito político y parlamentario.

La participación de AEPEF en este acto permitió:

- Mostrar apoyo a las iniciativas impulsadas por la Federación ASEM.
- Fortalecer la colaboración con entidades nacionales que defienden los derechos de las personas con enfermedades raras y neuromusculares.
- Dar visibilidad a la Paraparesia Espástica Familiar en un espacio de interlocución directa con representantes públicos.
- Contribuir a la sensibilización y al impulso de políticas que garanticen una atención integral, equitativa y sostenible.



FOMENTO AL ESTUDIO E INVESTIGACIÓN

- De la Paraparesia Espástica Familiar (PEF)

La paraparesia espástica familiar es un conjunto de enfermedades genéticas que hacen que los músculos de las piernas se vuelvan rígidos y difíciles de controlar. Aunque afectan a muchas personas y tienen un gran impacto en su día a día, todavía se sabe muy poco sobre ellas: faltan estudios, datos y proyectos de investigación que ayuden a comprenderlas mejor.

Por eso, desde nuestra entidad trabajamos activamente para impulsar la investigación. Buscamos promover estudios y proyectos que permitan conocer cómo evoluciona la enfermedad, cuáles son sus causas y qué estrategias pueden ayudarnos a mejorar la prevención, el diagnóstico y la calidad de vida de quienes viven con paraparesia espástica familiar.

Durante el año 2025 AEPEF ha apoyado y participado en:

- AEPEF participó en el estudio de investigación «Evaluación y diagnóstico del estado nutricional con el protocolo de estandarización del proceso del cuidado nutricional, de población con Ataxia o Paraparesia Espástica Hereditaria» a cargo de Dra. **Alma María Palau Ferré**, que es profesora en la Facultad de Medicina y Ciencias de la Salud de la **Universidad Católica de Valencia “San Vicente Mártir”**.

Es coordinadora de la Clínica Universitaria de Nutrición y Dietética de dicha universidad y codirige el Máster en Nutrición Clínica e Investigación en Patologías Emergentes.

Este proyecto de investigación busca validar la hipótesis de que la aplicación de un procedimiento estandarizado para la evaluación del estado nutricional de los pacientes que padecen AH y PEH puede mejorar su calidad de vida, al obtener un diagnóstico certero, y planificar un tratamiento y monitorización adecuados a cada individuo.



➤ En el marco de las actividades conmemorativas del Día Mundial de las Enfermedades Raras, se celebró un webinar organizado por María José Rangel, Coordinadora de Ciencia y Conocimiento de AEPEF. Este encuentro virtual reunió a destacados investigadores especializados en Paraparesia Espástica Familiar (PEF), con el objetivo de poner en valor la investigación científica.

El evento sirvió como plataforma para compartir avances, fomentar la colaboración entre equipos científicos y reforzar el compromiso con la mejora del diagnóstico, tratamiento y calidad de vida de los pacientes.

1. Dra. Mireia Herrando: Investigación en modelos animales para SPG4.
2. Dr. Juan Antonio Navarro: Avances en SPG7 y degeneración neuromuscular.
3. Dras. Esther Esteban, Neus Martínez y Aroa Casado: Biomarcadores faciales como herramientas diagnósticas.
4. Dr. Miguel Chillón: Terapia génica como solución innovadora.



- AEPEF organizó una sesión informativa a cargo de María Jesus Pérez Piñeiro, con el objetivo de concienciar sobre la importancia de la logopedia en el tratamiento de los trastornos de la comunicación, la deglución y el lenguaje. Estas intervenciones son fundamentales para mejorar la calidad de vida y fomentar la inclusión social de las personas con paraparesia espástica familiar (PEF). Estuvo a cargo de la logopeda Doña Andrea Cedrón Suárez.
- AEPEF participó en *Sensoxenoma 22*, una iniciativa desarrollada en colaboración con la Real Filarmonía de Galicia y el Auditorio de Galicia, concebida como un conjunto de experimentos controlados para estudiar la relación entre los estímulos musicales y la biología humana.

La sensogenómica, disciplina que analiza el impacto de la música en la expresión génica, fue definida y desarrollada por los grupos multidisciplinares de investigación de la Universidad de Santiago de Compostela y el IDIS: GenPoB (Grupo de Genética de Poblaciones en Biomedicina) y GenViP (Grupo de Investigación en Genética, Vacunas y Enfermedades Infecciosas), liderados por Antonio Salas Ellacuriaga y Federico Martinón Torres, respectivamente. En representación de AEPEF participaron la delegada María Jesús Pérez Piñeiro junto con diversos asociados de Galicia.
- En 2025 se estableció la dinámica de la II Convocatoria de Ayudas a la Investigación, dando cumplimiento a lo acordado en el punto tercero del acta de la Asamblea Ordinaria celebrada el 31 de mayo de 2025. En dicha reunión se aprobó la apertura de un período de estudio y análisis sobre esta convocatoria, así como la fijación de las fechas correspondientes para el año siguiente.
- Participación en jornadas sobre el camino legislativo hacia el cribado neonatal ampliado en España (BIOINNOVA) y recogida de firmas de la ILP de cribado neonatal en Nou Barris, con la participación de María José Rangel.
- Se publicó en el Observatorio OCODES el artículo titulado “Paraparesia Espástica Familiar: Entendiendo la realidad de una enfermedad rara”, elaborado por María José Rangel. Esta contribución constituye un avance significativo en la difusión y sensibilización sobre la Paraparesia Espástica Familiar, ofreciendo una perspectiva clara y documentada sobre los desafíos clínicos, sociales y personales asociados a esta patología poco frecuente.
- En la reunión de EURO-HSP en Copenhague se expusieron los dos proyectos asumidos por la federación:
 - **Proyecto EuroSPG4:** donde Marina Zapparoli presentó la última actualización del balance del proyecto EuroSPG4.
 - **Proyecto SPG11/15:** Gerald Fischer y Wouter de Vries pusieron al día sobre las últimas novedades.



OCIO Y TIEMPO LIBRE

- Bienestar emocional y autonomía personal.

□ **TURISMO INCLUSIVO**, Programa cofinanciado por el IMSERSO “Tú puedes con nuestra ayuda”

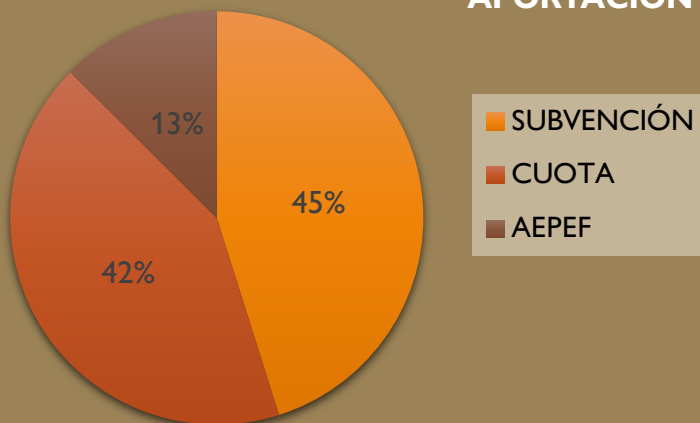
La discapacidad no debe ser un límite para disfrutar del turismo en igualdad de condiciones. El acceso universal es un derecho fundamental, y es responsabilidad de toda la sociedad garantizar que nadie quede excluido del disfrute de experiencias culturales, recreativas y de ocio.

El Turismo Inclusivo no consiste únicamente en adaptar espacios, sino en crear itinerarios accesibles, formar al personal, considerar las necesidades reales de cada persona y eliminar barreras físicas, sensoriales y sociales. Se trata de garantizar que todas las personas, independientemente de su condición, puedan vivir experiencias turísticas enriquecedoras, compartir momentos en familia y participar plenamente en la vida comunitaria.

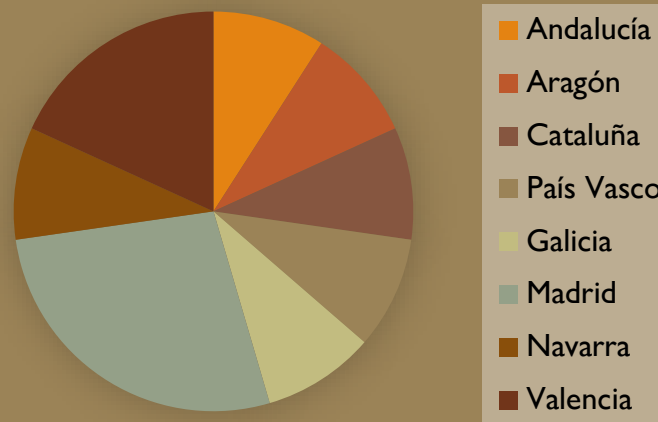
Bajo el lema “Tú puedes con nuestra ayuda”, promovemos una visión del turismo como un espacio de convivencia, igualdad y disfrute común, donde la accesibilidad sea una prioridad y no una excepción. Nuestro objetivo es que los enfermos con PEF puedan sentir que se puede disfrutar de nuevas experiencias y tener acceso a oportunidades que muchas veces parecen inaccesibles sin el apoyo adecuado y compartir juntos nuevos retos.

Es así como en marzo del 2025 AEPEF realizó un viaje al Complejo San Juan en Alicante.

APORTACIÓN



COMUNIDADES





❑ **ENCUENTRO NACIONAL DE ENFERMOS CON PEF**, En junio de 2025 se llevó a cabo, en el Centro Estatal de Enfermedades Raras (CREER) de Burgos este evento que reúne a personas afectadas por esta enfermedad, así como a sus familias, profesionales sanitarios, investigadores y cuidadores.

El objetivo principal del encuentro es fomentar el apoyo mutuo, ofrecer formación especializada, impulsar la investigación y aumentar la visibilidad de la Paraparesia Espástica Familiar, una enfermedad considerada poco frecuente.

Se realizaron varias actividades, destacando los talleres de disartria, fisioterapia, terapia ocupacional y salud urinaria, así como una jornada científica donde participaron los siguientes profesionales: Dr. Carlos Cumplido (innovación clínica en exoesqueletos pediátricos), Dr. Samuel Jiménez (neurorrehabilitación y estimulación cerebral no invasiva), Doña Natalia Hevia (tecnologías ortoprotésicas y rehabilitación), Dra. Teresa Pérez Nieves (ejercicio físico en PEF) y el Dr. Diego Arroyo (colaboración en genética y diagnóstico).



- ❑ Durante el año 2025 se realizaron diversas visitas en la Comunidad de Madrid con la participación de los asociados residentes en esta región. Asimismo, se invitó a otras entidades que comparten una afectación similar a la PEF, con el objetivo de fortalecer lazos, fomentar el apoyo mutuo y promover espacios de convivencia entre las personas afectadas y sus familias.

- ❑ Visita guiada a la Colegiata de San Isidro.
- ❑ Alicia en el país de las maravillas, CaixaForum.
- ❑ Visita al Frontón Beti Jai - Ayuntamiento de Madrid.
- ❑ Visita guiada a la Iglesia de Santiago.
- ❑ Visita guiada al Museo Casa de la Moneda.
- ❑ Visita guiada al Oratorio del Caballero de Gracia.
- ❑ Visita al Belén de Madrid.



- ❑ **Reunión de verano**, que celebraron los asociados de Cataluña, con el objetivo de intercambiar experiencias, disfrutar del buen tiempo y seguir fortaleciendo los lazos de unión dentro de la comunidad. Este encuentro permitió crear un espacio de cercanía, apoyo mutuo y convivencia entre las personas afectadas y sus familias.
- ❑ **Bautismo de mar en el Club Náutico de Portonovo**, en Pontevedra, coordinada por María Jesús Pérez, delegada de Galicia. Es una actividad náutica adaptada diseñada para personas con PEF y forma parte del proyecto **“La Náutica al Alcance de Todos”**, una iniciativa inclusiva que elimina barreras y permite a personas con discapacidad disfrutar del mar.
- ❑ **Día de la bicicleta en Cambados**, visibilizando la discapacidad física y la PEF en una actividad comunitaria y de promoción de hábitos de vida activa con la participación de María Jesús Pérez, delegada de Galicia.
- ❑ **Reunión de Navidad** con asociados residentes en Cataluña. El encuentro permitió disfrutar del ambiente festivo propio de estas fechas, intercambiar opiniones y experiencias, y recoger propuestas para el próximo año.



LA LEGIÓN 501 MENSAJEROS SOLIDARIOS





GESTIÓN DE RECURSOS

- Mejorar los recursos económicos para la continuidad

AEPEF cuenta únicamente con las cuotas anuales de sus asociados y con ayudas procedentes de entidades públicas y privadas. Sin embargo, estos ingresos no siempre son suficientes para cubrir todos los costes, por lo que la asociación organiza diversas actividades destinadas a la obtención de recursos adicionales.

Durante el año 2025 se realizaron las siguientes actividades de captación de fondos:

- **MERCADILLO SOLIDARIO ZARAGOZA**, nuestra asociada y Delegada en Aragón, María Jesús Carod, organizó recientemente un mercadillo solidario con el objetivo de recaudar fondos y dar visibilidad a la Paraparesia Espástica Familiar (PEF). La actividad, que contó con la participación de voluntarios y el apoyo de la comunidad local, fue una muestra de compromiso y solidaridad, y permitió acercar la realidad de esta enfermedad rara a un público más amplio.
- **SORTEO SOLIDARIO BONO LOKOODREAMS**, sorteo de un bono donado por LoKoodreams a través de la plataforma digital de rifas online, garantizando transparencia, trazabilidad y acceso para todas las personas que participaron.
- **LOTERÍA DE NAVIDAD**, un año más nuestra entidad participo con Federación Española de Enfermedades Neuromusculares - ASEM en la venta de lotería de navidad.
- **SUBASTA SOLIDARIA**, cuya finalidad fue subastar una serie de prendas donadas por diferentes clubs.



Fomentar iniciativas
que contribuyan al
mantenimiento de
nuestra asociación

Para alcanzar
nuestras metas



SOCIOS COLABORADORES AEPEF

Gracias



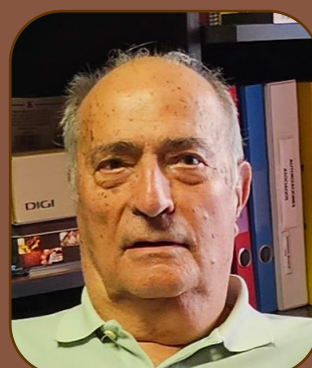
Juan González



Manuel Rodado



Teresa Bas



Francisco Rodríguez



Sandra González



Agustín Asuán



Luis M. Alberdi



Inmaculada Hernández



Francisco Morales



José Á. López

PROFESIONALES DE AEPEF



María Dolores Fernández Villa
Psicóloga



Karlos San Pedro Vitutia
Página Web



Aina Gayá Barroso
Terapeuta Ocupacional



Eva Cardador Fernández
Voluntaria



Pablo Rodas
Roch Tax Legal - Gestoría



Giovanna Tejada Cuadros
Trabajadora Social

La Asociación Española de Paraparesia Espástica Familiar (AEPEF) desea expresar su más profundo agradecimiento a sus asociados, colaboradores, profesionales, donantes y a las Entidades Públicas y Privadas.

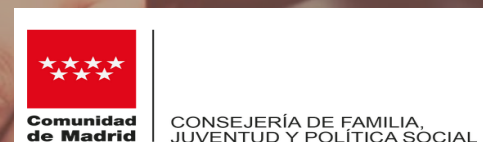
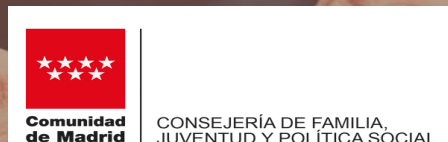
Su respaldo constante y generoso no solo fortalece nuestra labor diaria, sino que también impulsa a seguir avanzando con determinación en nuestra misión: mejorar la calidad de vida de las personas que conviven con la paraparesia espástica familiar y apoyar a sus familias.

Cada gesto de apoyo, cada colaboración y cada contribución constituye un pilar fundamental para que la asociación pueda continuar desarrollando proyectos, impulsando la investigación, ofreciendo acompañamiento y promoviendo la visibilidad de esta enfermedad.



SECRETARÍA DE ESTADO
DE DERECHOS SOCIALES

IMERSO





Asociación Española de
Paraparesia Espástica Familiar

91 658 48 59

Calle Fuente Grande N.º 18 – 28860 Madrid

www.aepef.org

