

FUNDACIÓN: ANA CAROLINA DÍEZ MAHOU

Nº DE REGISTRO: 4613

C.I.F.: G86317682

EJERCICIO: 2020

MEMORIA ABREVIADA

15. ACTIVIDAD DE LA ENTIDAD. APLICACIÓN DE ELEMENTOS PATRIMONIALES A FINES PROPIOS. GASTOS DE ADMINISTRACIÓN.

15.1. Actividad de la entidad. (3)

I. Actividades realizadas.

ACTIVIDAD 1

A) Identificación.

Denominación de la actividad	Programa María de Villota "Primera Estrella"
Tipo de actividad *	Propia
Identificación de la actividad por sectores	Sanidad
Lugar de desarrollo de la actividad	Sede Fundación (Avenida del Valle, 38. Madrid). / Pixineox (Calle del Fuentenembro, 29. Madrid) / Unidad del Agua de la Fundación Instituto San José (Calle Pinar de San José, s/n. Madrid) / Clínica Universidad Rey Juan Carlos (Avenida de Atenas, s/n. Alcorcón) / Clínica Icumenem (Calle de los Artistas, 26. Madrid). Comunidad de Madrid. España

* Indicar si se trata de actividad propia o mercantil.

Descripción detallada de la actividad realizada.

Las **enfermedades neuromusculares** son un conjunto de **más de 150 enfermedades neurológicas** que afectan a la musculatura y al sistema nervioso produciendo una pérdida progresiva de la fuerza muscular.

Se encuentran dentro del grupo de las denominadas enfermedades raras, siendo enfermedades poco conocidas y la mayoría de origen genético. Su aparición puede producirse en cualquier etapa de la vida, pero **más del 50% aparecen en la infancia**. En cifras globales, **existen más de 60.000 afectados por enfermedad neuromuscular en toda España**.

Son enfermedades crónicas, es decir, una vez que aparecen sus efectos, estos perduran de por vida y son de naturaleza progresiva y degenerativa. Este tipo de evolución **provoca una gran discapacidad**, pérdida de la autonomía personal y cargas psicosociales.

Todavía **no disponen de tratamientos efectivos, ni curación**, por ello, las estrategias de rehabilitación son imprescindibles con el objetivo de prevenir sus complicaciones, y así tratar de disminuir la discapacidad y mejorar la calidad de vida de estos niños.

Por ello, el **Programa María de Villota: "Primera Estrella"** proporciona un tratamiento de calidad completo e integral de **fisioterapia motórica y respiratoria en sala, terapia en agua, musicoterapia y terapia con perros individualizado y financiado** para estos niños.

El objetivo principal del programa era **mejorar la calidad de vida de los niños** atendiendo a la complejidad de la discapacidad infantil, permitiéndoles alcanzar su desarrollo motor y cognitivo máximo y potenciar su independencia.

Se aplican distintas técnicas para prevenir y tratar las posibles complicaciones, mantener los arcos articulares, mejorar el tono muscular, evitar deformidades, prevenir y solucionar problemas respiratorios, mejorar la capacidad de comunicación, buscar una llamada de atención, avanzar a nivel cognitivo,... **Todo ello a través de diferentes medios (sala, agua, música y perros) y rodeado de un ambiente lúdico y lleno de estímulos que le ayuden a descubrir el mundo que le rodea**.

La tarea de los diferentes terapeutas que trabajan con los niños conlleva realizar, en paralelo, **acciones de promoción de la salud y formación** dirigidas básicamente a los **padres** de los pequeños, con cuidados, consejos prácticos, ejercicios y juegos que pueden realizar en su domicilio.

OPORTUNIDAD y VIABILIDAD:

Pese a que **el sistema público de sanidad español** garantiza una atención médica cualificada y de calidad al enfermo, **no cubre el tratamiento integral de rehabilitación a los enfermos crónicos**, teniendo que acudir éstos a costosos tratamientos como única alternativa.

Las enfermedades neuromusculares genéticas además de ser crónicas tienen una **naturaleza progresiva y degenerativa**, por lo que este **tipo de terapias son un tratamiento indispensable para estos niños**, que mejora su calidad de vida actual y futura, frenando el avance de la enfermedad y proporcionando una mayor autonomía.

El Programa María de Villota: "Primera Estrella" proporciona este tratamiento terapéutico a los niños en unas instalaciones adaptadas a sus necesidades específicas, a la vez que **libera a las familias del importante gasto económico que conlleva**.

BENEFICIARIOS:

Directos: Bebés y niños de 0 a 18 años con una enfermedad neuromuscular genética. Total: 160 (entre las 4 terapias)

Descripción de Beneficiarios Indirectos:

Los principales beneficiarios indirectos de la realización del programa, fueron las familias de los niños afectados, fundamentalmente los padres y hermanos, al compartir experiencias lúdicas, creativas, y expresivas a través de la música, el agua, los perros y la sala, alejándose del ambiente de estrés y ansiedad que produce la enfermedad. Los padres y hermanos se reencuentran con el niño enfermo, que nunca ha dejado de ser un niño. La vida está presente a pesar de la enfermedad y hay que disfrutarla. Total: 800 personas

FORMA DE TRABAJO:

El protocolo de actuación en este proyecto es el siguiente:

Convocatoria Programa→ Contacto directo con familia o a través de una organización→ Primera cita→ Valoración inicial del niño→ Estudio del caso→ Acuerdo día y hora sesiones semanales→ Feedback familias y terapeutas

PRINCIPALES ACTIVIDADES PREVISTAS:

El programa comenzó con la renovación de **convenios de colaboración entre la Fundación Ana Carolina Díez Mahou y las diferentes entidades que desarrollan o colaboran con las terapias** para la realización de los tratamientos terapéuticos, ya sean los Centros Acuáticos de la **Fundación Instituto San José y Pixineox** (para la terapia en agua) y la **Oficina de Intervención Asistida con Animales de la Universidad Rey Juan Carlos** (para las terapias con perros con las entidades **Perros Azules y Animal Nature**).

Difundimos el **Programa María de Villota: "Primera Estrella"** entre los Centros de Atención Temprana y Equipos de Atención Temprana de la Comunidad de Madrid, Hospitales Públicos y Privados, Unidad de Referencia de Enfermedades Raras Pediátricas del Hospital 12 de Octubre, listado de beneficiarios y socios, otras fundaciones y asociaciones con estas enfermedades (AEPMI, FUNDAME, ASEM, etc.), médicos de referencia en enfermedades neuromusculares, etc.

Ampliamos o gestionamos el contrato de todos los profesionales que intervienen en las terapias: **fisioterapeuta especializada en neurología pediátrica para la fisioterapia motórica y respiratoria en sala; 2 fisioterapeutas especializados en terapia en agua y en neurología pediátrica para la terapia en agua; musicoterapeuta especializada en pediatría y enfermedades raras y complejas para la musicoterapia; y 3 terapeutas especializados en terapia con perros para niños con enfermedades raras y complejas** para el desempeño del trabajo necesario para este programa.

Se seleccionaron **niños con edades comprendidas entre los 0 y los 18 años con una enfermedad neuromuscular o mitocondrial, dando prioridad a los niños con mayor gravedad y familias con recursos económicos escasos.**

Se concertó una primera cita en la que se realizará una valoración general de los terapeutas del niño y explicamos a las familias el servicio y las distintas actividades que realiza la Fundación Ana Carolina Díez Mahou.

Se programaron las sesiones de fisioterapia, terapia en agua, musicoterapia y terapia con perros intentando adaptar los horarios a las preferencias de cada familia, para facilitar la conciliación de la vida familiar.

Comenzó el Programa "Primera Estrella" con las sesiones semanales a cada niño de fisioterapia motórica y respiratoria en sala, terapia en agua, musicoterapia y terapia con perros, según las necesidades de cada caso, durante un año y de forma gratuita para las familias.

Anexo específico musicoterapia:

Se continuaron con las sesiones individuales, la dificultad para su desplazamiento y el riesgo que conlleva la salida del domicilio. Además, se empezaron a dar sesiones conjuntas entre la musicoterapeuta y la fisioterapeuta en sala de forma combinada con algunos niños, teniendo un resultado muy positivo.

La ubicación para las sesiones de grupo fueron en la Escuela de música y danza "Afinarte" y en las instalaciones de la propia Fundación Ana Carolina Díez Mahou. Todo ello en la Comunidad de Madrid. También hubo específicamente algunas sesiones domiciliarias, que se hicieron en las propias viviendas de los niños afectados.

La razón por la que dimos continuidad al Proyecto de Musicoterapia que comenzamos en el año 2016 e incluso lo hemos acabado incluyendo en el Programa Primera Estrella, es que las patologías que sufren estos niños con enfermedades neuromusculares genéticas no tienen curación en el momento actual. A falta de un fármaco definitivo, está demostrándose que la musicoterapia tiene un impacto directo en la calidad de vida de los niños y sus familias, y por ello necesitan la terapia de forma continuada, periódica y para siempre.

El objetivo principal de este proyecto era ayudar a la mejora del bienestar y la calidad de vida de los niños afectados por enfermedades neuromusculares genéticas, ya que ésta se encuentra limitada en muchos aspectos. El uso de la música y los diferentes elementos que la componen (ritmo, melodía, armonía, silencio) actúa de manera terapéutica en varios niveles, recogiendo, potenciando y manteniendo sus capacidades latentes. La música influyen en los siguientes niveles:

Fisiológico:

- Las funciones cardiovasculares (el pulso, la presión sanguínea, el ritmo cardíaco y los fenómenos eléctricos de los músculos cardíacos) son estimuladas a nivel de reflejos de forma concomitante con los efectos de la música.
- La música ofrece efectos sobre la respiración y el ritmo cardíaco.
- El nivel de dolor profundo se puede reducir a través de la escucha musical.

Cognitivo:

- Las capacidades como la atención, la memoria, la concentración, se ven favorecidas mediante el uso de la música.
- Aumenta el nivel de espontaneidad y la toma de iniciativa y se fomenta la creatividad y la imaginación.

Emocional:

- Se aumenta la autoestima debido a la creación y la participación en una actividad creativa sonoro-musical.

- Se desarrolla una regulación emocional gracias a la expresión sonora musical.

Social:

- Mejora de la relación vincular del niño con otros profesionales y su entorno.
- Se ofrecen vías de interacción y comunicación diferentes para favorecer las relaciones entre los miembros del entorno familiar.

En base a estas justificaciones previas, los objetivos que se buscaban eran: 1) Activar los procesos afectivos, cognitivos y sensoriales. 2) Influir en la reducción del dolor y 3) Ayudar a canalizar y exteriorizar de manera no-verbal los diferentes estados de ánimo por los que pasa el niño que se encuentra en este proceso vital.

Esta propuesta innovadora y pionera en España, consiste en consolidar un tratamiento de musicoterapia anual a niños afectados por enfermedades neuromusculares genéticas y a sus familias.

Según Kenneth Bruscia (1997), *"la musicoterapia es un proceso dirigido a un fin, en el que el terapeuta ayuda al paciente a acrecentar, mantener o restaurar un estado de bienestar utilizando experiencias musicales y relaciones que se desarrollan a través de ellas, como fuerzas dinámicas del cambio"*.

El uso de la música como tratamiento no farmacológico dentro del ámbito hospitalario se realiza en muchos países desde aproximadamente 1930, produciéndose grandes avances en Estados Unidos en 1950. Este uso viene reflejado en las diferentes investigaciones llevadas a cabo, donde se concluye que la **música influye muy positivamente en el bienestar** de las personas que sufren enfermedades de larga duración, puesto que las funciones cardiovasculares (el pulso, la presión sanguínea, el ritmo cardíaco y los fenómenos eléctricos de los músculos cardíacos) son estimuladas a nivel de reflejos de forma concomitante con los efectos de la música. Así mismo, se ha demostrado que **el dolor profundo en personas con enfermedades de larga duración, se puede reducir a través de la escucha musical**, por lo que se puede decir que el uso de la Musicoterapia favorece el bienestar físico y emocional. Desde la Musicoterapia se proporciona un apoyo y regulación emocional, tanto para el niño enfermo como a su familia.

Anexo específico terapia con perros:

El objetivo principal del proyecto era mejorar la calidad de vida de los niños atendiendo a la complejidad de la discapacidad infantil, permitiéndoles alcanzar su desarrollo motor máximo y potenciar su independencia.

Objetivos Específicos menores:

- Estimular la capacidad de comunicación oral y sus correctas estructuras.
- Desarrollar habilidades sociales en grupo.
- Fomentar la autonomía personal.
- Estimular la motricidad gruesa y fina.
- Desarrollar memoria y atención sostenida sobre la actividad.
- Motivar la expresión de emociones.
- Trabajar la atención y focalización durante las actividades propuestas.

El programa se inició con 2 grupos de 5 menores cada uno de ellos. En sesiones de 45 minutos cada 15 días. A partir del 2019 hemos ampliado el proyecto a un total de 5 grupos aunque en este 2020 a partir de la nueva situación hemos tenido solo terapias individuales. Tres de los cinco grupos son para niños con afectación media, con un total de cinco niños en cada grupo. Uno de los cinco grupos son para niños que presentan una afectación grave con 3 niños. El último de los cinco grupos está enfocado a la terapia grupal para padres/cuidadores (5 padres o madres). Dos de los grupos se realizan en la sede de la Fundación y los otros grupos restantes se realizan en la Clínica de la Universidad Rey Juan Carlos.

Las actividades se realizaron con un marcado carácter lúdico siguiendo una temática general y en interacción directa con los perros de terapia. En el desarrollo de las sesiones se atendió a las características individuales de los menores que participaron.

Se mantuvieron reuniones previas al comienzo del programa tanto los especialistas del centro como de las familias de los menores para adaptar los objetivos de las sesiones a las características individuales de cada uno de los participantes.

De igual manera se mantuvieron reuniones en el ecuador del programa y a la finalización del mismo donde se realizó una devolución de los objetivos alcanzados en el programa a cada una de las familias de los menores. Las sesiones se organizaron siguiendo el siguiente esquema:

- Presentación de la actividad al grupo por parte del experto sin presencia de los perros.
- Presentación de los perros de terapia junto con sus técnicos al grupo.
- Presentación y desarrollo de la actividad propuesta para la sesión.
- Despedida de los perros de terapia y sus técnicos.
- Cierre de la sesión sin perros por parte del experto.

La evaluación se realizó por parte del equipo de expertos (compuesto por los miembros de la entidad y del equipo de investigación de la URJC) en cada una de las sesiones valorando aspectos tanto individuales como grupales.

Al término del programa se entregó a los profesionales del centro un informe redactado por el equipo de expertos desarrolló el programa, el cual recogía la evolución del menor participante a lo largo del desarrollo del programa.

En el 2019 se inició un proyecto de investigación entre la Universidad Rey Juan Carlos, el Hospital 12 de Octubre y los diferentes grupos de terapia para conseguir valorar con mayor exactitud los beneficios que están teniendo estas terapias en estos niños. Continuará en el año 2020.

Documentación adicional aportada: imágenes y vídeos

A través del Canal de Youtube de la Fundación Ana Carolina Díez Mahou, podemos aportar material audiovisual sobre algunos ejemplos de sesiones de fisioterapia en sala, terapia en agua, musicoterapia y terapia con perros:

Sesión de fisioterapia en sala: <https://www.youtube.com/watch?v=zj7UgORJh6s>

Sesión de terapia en agua: <https://www.youtube.com/watch?v=FaD9V3ZtZc0>

Sesión de musicoterapia grupal:

<https://www.youtube.com/watch?v=V70gDUjdowk&t=76s>

Sesión de terapia con perros:

https://www.youtube.com/watch?v=DICadF_hoFo&t=36s

María de Villota acompaña a un niño en su sesión de fisioterapia:

<https://www.youtube.com/watch?v=hLHt7vcOA4>

Día de la Fisioterapia en las Enfermedades Raras (participación de una de nuestras fisioterapeutas): <https://www.youtube.com/watch?v=V5QxZKPRsmg>

Un día en la vida de Rubén (como ha influido la fisioterapia en su calidad de vida):

<https://www.youtube.com/watch?v=Enfvc8Rtlac>

Terapia con perros: https://www.youtube.com/watch?v=DICadF_hoFo

B) Recursos humanos empleados en la actividad.

Tipo		
	Número	Horas/año

Personal con contrato laboral	3	3.500
Personal con contrato mercantil	9	4.250
Personal voluntario	6	800

C) Beneficiarios o usuarios de la actividad.

Tipo	Número	
	Previsto	Realizado
Personas físicas	960	960
Personas jurídicas	7	7

D) Datos económicos.

	INGRESOS	GASTOS
	<p>Aportaciones privadas:</p> <p>Legado María de Villota (Conferencias, Patrocinadores, Milla Solidaria, Merchandising...): 88.422 €</p> <p>Bankia: 3.000 €</p> <p>Banco Sabadell: 5.000 €</p> <p>Organización de eventos: 4.200 €</p> <p>Aportaciones patronos: 4.000 €</p>	<p>Salario anual fisioterapeuta especializada en neurología infantil: 24.000 €</p> <p>Servicio anual Terapia en Agua Fundación San José: 18.910 €</p> <p>Servicio anual Terapia en Agua Pixineox: 32.432 €</p> <p>Equipo musicoterapia (1 musicoterapeuta + 1 apoyo domicilio). 18.980€ (sesiones individuales, sesiones grupales, desplazamientos y gastos de material).</p> <p>Equipo Terapia con perros (1 Experta + 2 técnicos): 10.300 €</p>
TOTAL	104.622 €	104.622 €

ACTIVIDAD 2

A) Identificación.

Denominación de la actividad	Atención Médica
Tipo de actividad *	Propia
Identificación de la actividad por sectores	Sanidad
Lugar de desarrollo de la actividad	Sede Fundación Ana Carolina Díez Mahou (Avenida del Valle, 38. Madrid). Atención telefónica y electrónica de pacientes de Madrid y de toda España. Algunas sesiones online

* Indicar si se trata de actividad propia o mercantil.

Descripción detallada de la actividad realizada.

Desde enero de 2018, el Dr. Luis Albajara, comenzó a colaborar con la Fundación Ana Carolina Díez Mahou en los siguientes aspectos:

- Atención médica con cita previa semanal (martes y jueves de 16:00 a 20:00) en la consulta de la Fundación a familias que necesitaban segunda opinión clínica, asesoramiento médico, revisión médica, atención odontológica...
- Lo mismo pero por mail, teléfono y videollamada (atendía también a familias de fuera de la Comunidad de Madrid).
- Comienza a formar parte de nuestro Comité Asesor de Expertos.
- Participa en todas las primeras entrevistas con familias recién llegadas y participa en la derivación a terapias.
- Crea propuestas de mejora tanto en la Fundación como en la atención sanitaria madrileña, mediante reuniones con la consejería y el Ministerio de Sanidad y otros organismos.

Toda esta colaboración es 100% voluntaria, lo cual añade un merito mayor si cabe al proyecto. Por tanto, los únicos gastos de esta actividad son los derivados de los materiales y desplazamiento necesarios para el desarrollo.

La amplia experiencia del Dr. Albajara se resume en:

Es Licenciado en Medicina y Cirugía por la Universidad Autónoma de Madrid en el año 1976. Médico especialista en Pediatría desde el año 1979.

Es Licenciado en Odontología por la Universidad Complutense de Madrid.

Doctor en Medicina y Cirugía en el Departamento de Epidemiología, Medicina Preventiva y Microbiología por la Universidad Autónoma de Madrid y Médico Especialista en Pediatría.

Es Médico Adjunto de Pediatría y Coordinador y Creador de la Unidad de Patología Complejo del Servicio de Pediatría del Hospital Universitario de La Paz de Madrid.

También es Médico Colaborador de la Agencia de Evaluación de Tecnologías Sanitarias del Instituto de la Salud Carlos III.

Es Profesor de Odontología y Odontopediatría y Profesor Coordinador en Atención Odontológica al niño discapacitado, en diferentes Universidades.

Durante el año 2019 ha atendido un total de 130 consultas con un impacto en los niños y las familias de 650 beneficiarios.

B) Recursos humanos empleados en la actividad.

Tipo	Número		Nº horas / año	
	Previsto	Realizado	Previsto	Realizado
Personal con contrato laboral	1	1	50	50
Personal voluntario	1	1	500	500

C) Beneficiarios o usuarios de la actividad.

Tipo	Número	
	Previsto	Realizado
Personas físicas	650	650
Personas jurídicas	3	3

D) Datos económicos.

	INGRESOS	GASTOS
	Aportación Socios: 1.500 €	Materiales consulta médica: 650 € Desplazamiento: 850 €
TOTAL	1500 €	1.500 €

ACTIVIDAD 3

A) Identificación.

Denominación de la actividad	Atención Psicológica para toda la Familia
Tipo de actividad *	Propia
Identificación de la actividad por sectores	Sanidad
Lugar de desarrollo de la actividad	Sede Fundación Ana Carolina Díez Mahou (Avenida del Valle, 38. Madrid). Atención telefónica y electrónica de pacientes de Madrid y de toda España.

* Indicar si se trata de actividad propia o mercantil.

Descripción detallada de la actividad realizada.

ANÁLISIS DEL ENTORNO: PROBLEMÁTICA EXISTENTE.

ENTORNO ECONOMICO-SOCIAL ESPAÑOL:

La estructuración y vertebración del Estado Español, unido a la delegación de competencias en las Comunidades Autónomas, nos ha creado un mapa en donde las desigualdades a nivel autonómico, ya sea en materia de tramitación de protocolos como el certificado de discapacidad, prestaciones de la Ley de dependencia, e incluso la financiación del material ortoprotésico, son completamente diferentes y claramente evidentes.

Si estudiamos el sistema sanitario tal y como está conformado, es muy difícil el que un psicólogo de una provincia pequeña agrupe a más de un paciente con estas patologías, aun a pesar de ser mucho más comunes de lo que nos podemos imaginar, porque casi nunca consiguen diagnosticarse correctamente (utilizan el termino parálisis cerebral como "cajón desastre"). Con lo cual, una correcta y adecuada labor de formación e información a los psicólogos de toda España, conseguirá una especialización de ellos y una mejora en el tratamiento de todos. Esta labor es la que estamos realizando a partir de la creación un departamento de atención psicológica para toda la familia.

FUNDAMENTACION DEL PROYECTO.

El resumen de la realidad en la que nos encontramos, es que la atención psicológica de las enfermedades raras en menores de edad, cada vez más comunes, institucionalmente se encuentra "en terreno de nadie", debido a los límites competenciales entre Sanidad, Educación y Servicios Sociales, quedándose sin cubrir las necesidades básicas.

No existe la financiación necesaria para la atención, ni coordinación entre los profesionales del campo de la psicología.

Dentro de la fundamentación y la planificación estratégica de nuestra Fundación, se encuentran los objetivos tácticos operativos de este proyecto.

Con respecto a la viabilidad del proyecto, se basa en los ingresos habituales recurrentes y continuos de la organización que está implicada: cuotas de socios, donaciones y eventos periódicos (Legado María de Villota, Fiestas, Campañas, Torneos, etc.).

JUSTIFICACION DE LA INTERVENCION.

Este proyecto ha posibilitado:

- Dar la posibilidad de una atención psicológica individual y grupal a todos los niños y familiares de nuestra Fundación.
- Coordinación del equipo de atención psicológica, así como controlar la comunicación fluida con las familias.
- Agrupación de psicólogos especialistas en estas patologías, estén donde estén del territorio español.
- Estamos convencidos que la forma correcta, debido a la situación económica actual, es que nuestras organizaciones afronten este trabajo. Estamos formadas por afectados y padres, y nadie mejor que nosotros para entender la importancia y urgencia de estas funciones que planteamos y que no se están cubriendo en nuestro mundo globalizado.

Descripción del proyecto: resumen.

La Fundación Ana Carolina Díez Mahou tiene la intención de contratar a una **psicóloga especializada**, que junto con el equipo de trabajo de nuestra Fundación podría dar un tratamiento integral y multidisciplinar a los niños con enfermedades neuromusculares y mitocondriales y sus familiares.

En estos momentos, Lydia Padilla es la psicóloga que colabora con nosotros pero hasta el momento de forma voluntaria. Tiene consultas en la sede todos los lunes y viernes del año del año de 16 a 20 horas.

Se trata de un proyecto de larga duración, público-privado, nacional, de coordinación, de atención psicológica y desarrollo social y divulgativo y organizacional.

Tras estudiar la realidad de los niños afectados con estas patologías en España, que en estos momentos no tienen ninguna atención psicológica, ha permitido una mejora evidente en su calidad de vida, y pensamos que es fundamental el papel de esta psicóloga.

Destinatarios:

BENEFICIARIOS DIRECTOS:

Dentro de esta categoría, incluimos a los afectados y a su entorno familiar directo, únicamente de primer y segundo grado.

Miembros de Fundación Ana Carolina Díez Mahou:

250 niños

600 entorno familiar

TOTAL BENEFICIARIOS DIRECTOS 2019: 850

Ámbito territorial de actuación.

Actualmente, el territorio de atención de nuestra Fundación es **ESPAÑA**, tomando como **centro de actuación Madrid**, por la gran acumulación de pacientes, así como por ser la capital de España.

Objetivo general.

El objetivo era dar una atención psicológica especializada e integrada con otras terapias que ya están dando desde nuestra Fundación para mejorar la calidad de vida de los niños con enfermedades neuromusculares y mitocondriales y las de sus familias.

Recursos humanos implicados en el proyecto

Contratación de un profesional especializado de la psicología, licenciado y con experiencia en la discapacidad infantil y familiar. **En el año 2019 obtuvimos una ayuda de Caja Jaén para poder pagar por horas a esta psicóloga, Lydia Padilla.**

Apoyo técnico de dos personas ya contratadas: Director: Javier Perez-Minguez Caneda y Administrativa: Marta Jiménez. El resto sería apoyo técnico de profesionales voluntarios: fisioterapeutas, administrativos, periodistas, familias, médicos e investigadores.

Recursos técnicos y materiales del proyecto

La actividad de este proyecto se realiza en la sede de la Fundación Ana Carolina Diez Mahou en AVENIDA DEL VALLE, 38, 28003 de Madrid. Asimismo se han comenzado a realizar sesiones online a través de plataformas externas.

Se cuenta con el espacio necesario para su realización, una consulta cerrada con todo el material necesario para los niños, hermanos y padres/cuidadores.

Seguimiento y evaluación

Se pretende que la evaluación y revisión de este programa sea continua (por ser un trabajo en equipo multidisciplinar con médicos, enfermeras, educadores, fisioterapeutas, hidroterapeutas, musicoterapeutas...), flexible y planificada, e integrada dentro de los diferentes programas de la Fundación Ana Carolina Diez Mahou.

Con esta evaluación, se pretende conseguir información para facilitar la toma de decisiones y adecuación de las actuaciones a los cambios en el entorno, y ajustar nuestra forma de trabajar en función de los logros conseguidos (la atención a afectados y familias)

Las acciones de seguimiento evaluación y control previstas se realizarán en los distintos niveles y fases de participación:

- Tiempo.- en función de la planificación.
- Económico.- Control revisión y aprobación de cada partida económica.
- Información a las familias (estableciendo un protocolo que quede registrado):
 - Evaluación previa
 - Seguimiento desde el equipo coordinador del proyecto
 - Evaluaciones generales del proyecto
 - Evaluación final

Como garantía posterior, y como fruto de nuestras colaboraciones con otras entidades del sector, contamos con la ayuda y apoyo de Federación ASEM y FEDER, con más años de funcionamiento, pero con los mismos criterios en planificación estratégica de la asociación, la cual, van a actuar como auditoras del buen funcionamiento de la vigilancia, evaluación y control del Proyecto.

Este proyecto está teniendo su continuidad en 2020.

B) Recursos humanos empleados en la actividad.

Tipo	Número		Nº horas / año	
	Previsto	Realizado	Previsto	Realizado
Personal con contrato laboral	2	2	150	150
Personal voluntario	1	1	480	480

C) Beneficiarios o usuarios de la actividad.

Tipo	Número	
	Previsto	Realizado
Personas físicas	850	850
Personas jurídicas	2	2

D) Datos económicos.

	INGRESOS	GASTOS
	Caja Rural de Jaén: 4.000 €	Honorarios: 3.000 € Materiales consulta psicológica: 550 € Desplazamiento: 450 €
TOTAL	4000 €	4.000 €

ACTIVIDAD 4

A) Identificación.

Denominación de la actividad	Escuelas Sociodeportivas de Fútbol y Baloncesto
Tipo de actividad *	Propia
Identificación de la actividad por sectores	Sanidad y Ocio
Lugar de desarrollo de la actividad	Polideportivo Colegio Valdefuentes (Calle Ana de Austria, 6. Madrid)

* Indicar si se trata de actividad propia o mercantil.

Descripción detallada de la actividad realizada.

La Fundación Real Madrid, con el asesoramiento y la participación de la Fundación Ana Carolina Díez Mahou, puso en marcha dos escuelas adaptadas para niños y niñas con algún tipo de enfermedad neuromuscular genética con afecciones respiratorias, en las modalidades de fútbol y baloncesto en septiembre de 2018.

Acciones Fundación Real Madrid:

- A. Responsable de la dirección y coordinación de las escuelas.
- B. Consiguió la financiación total del Proyecto a través de un patrocinador: GSK.
- C. Firmó un convenio con el Colegio Valdefuentes para los espacios deportivos en los que los participantes realizaron las sesiones deportivas.
- D. Suministró el material deportivo necesario para el desarrollo de la actividad.
- E. Entregó las equipaciones deportivas de la Fundación Real Madrid a los participantes.
- F. Contrató las pólizas de seguros de accidentes de responsabilidad civil con las coberturas necesarias para el correcto desarrollo de la actividad.
- G. Seleccionó, contrató y retribuyó a los entrenadores de las Escuelas que dependen directamente de la Fundación.
- H. Impartió los cursos de formación al personal de apoyo de la Fundación Ana Carolina Díez Mahou.

Acciones Fundación Ana Carolina Díez Mahou:

- A. Difundió entre todos sus asociados y colaboradores la convocatoria oficial para participar en el proceso de selección que daba acceso a las Escuelas de fútbol y baloncesto, garantizándose la igualdad de oportunidades entre todos los deportistas del tejido asociativo para acceder a la Escuela.
- B. Gestionó directamente la colaboración con el Colegio Valdefuentes para su cesión gratuita del polideportivo.

- C. Colaboró en la supervisión y coordinación de la escuela, realizando la selección de los participantes en la misma.
- D. Asesoró a la Fundación Real Madrid respecto a la accesibilidad del polideportivo elegido para realizar los entrenamientos.
- E. Seleccionó el personal de apoyo de los entrenadores que los equipos necesitaron para llevar a cabo los entrenamientos en condiciones óptimas, teniendo en cuenta el perfil de los deportistas.
- F. La Fundación Ana Carolina Díez Mahou se comprometió a elaborar una memoria de la actividad, una vez finalizada la misma.

Para facilitar las labores de interlocución entre las Partes, se acordó crear una Comisión Mixta de seguimiento y designar un representante por cada una de ellas para promover la continua y permanente coordinación de los trabajos a desarrollar.

- Por la Fundación Real Madrid, se designó como interlocutor a Silvia Montes-Jovellar Folch, Directora del Área Nacional de la Fundación Real Madrid.
- Por La Fundación Ana Carolina Díez Mahou, se designó como interlocutor a Javier Pérez-Mínguez Caneda, Director de la Fundación Ana Carolina Díez Mahou.

Las decisiones se adoptaron de mutuo acuerdo entre las partes.

Desarrollo actividad

Los entrenamientos de las Escuelas se celebraron los viernes por la tarde de 17 a 19 horas y constan de dos grupos, uno de fútbol y uno de baloncesto. En el año 2020, a pesar del COVID-19, se ha ampliado un grupo más de baloncesto para niños más afectados, siendo ahora dos grupos (3 en total).

A lo largo de la temporada, se impartió un curso al personal de apoyo (PT) en los entrenamientos, en cuanto a la filosofía de las escuelas de la Fundación Real Madrid. Dicho programa es conocido como el curso "Por una Educación Real: Valores y Deporte".

Se hizo una selección de 30 niños para ambas actividades (fútbol y baloncesto), teniendo en cuenta la edad, tipo de afectación, necesidad de silla de ruedas, sociabilidad, necesidades cognitivas y grupo. Aquellos que no encajaron en los perfiles de grupo, se les dio la opción de formar parte de otras Escuelas Sociodeportivas que tiene la Fundación Real Madrid por toda la Comunidad de Madrid. Total niños beneficiados por el Proyecto: 30. Total beneficiarios (incluyendo familias): 150.

Durante el año 2020 no se pudieron realizar otras actividades lúdicas como en años anteriores, en relación a este proyecto, debido al COVID-19.

Las Escuelas de Fútbol y Baloncesto continuarán seguro en el curso del año 2021, habiendo firmado una prorroga del convenio de colaboración entre ambas entidades.

B) Recursos humanos empleados en la actividad.

Tipo	Número		Nº horas / año	
	Previsto	Realizado	Previsto	Realizado
Personal con contrato laboral	1	1	70	70

Personal voluntario	3	3	90	90
---------------------	---	---	----	----

C) Beneficiarios o usuarios de la actividad.

Tipo	Número	
	Previsto	Realizado
Personas físicas	150	150
Personas jurídicas	3	3

D) Datos económicos.

	INGRESOS	GASTOS
TOTAL	0 €	0 €

ACTIVIDAD 5

A) Identificación.

Denominación de la actividad	Actividades lúdicas para niños y familias de Fundación Ana Carolina Díez Mahou
Tipo de actividad *	Propia
Identificación de la actividad por sectores	Ocio
Lugar de desarrollo de la actividad	Online

* Indicar si se trata de actividad propia o mercantil.

Descripción detallada de la actividad realizada.

El año 2020, tal y como hemos venido contando en esta memoria, ha sido muy complicado debido a la pandemia del COVID-19. Sin duda, el área de actividades que más se ha visto afectado ha sido el de ocio y tiempo libre. Diseñada para los niños de la fundación y sus familias, con el apoyo y recomendaciones de profesionales y de los propios padres, hemos tenido que suspender toda actividad presencial por el volumen de personas que se apuntan habitualmente (entre 100 y 150) y sustituirlo por actividades online.

Estas actividades corresponden a uno de nuestras 4 áreas de ayuda a las familias que a su vez responde a la idea de que los padres siempre estamos preocupados por el tratamiento y las terapias de estos niños, pero a veces se nos olvida que son niños y necesitan pasarlo bien y compartir esta experiencia con otros niños como ellos y/o otros niños con diferentes capacidades.

Algunos ejemplos de las actividades de ocio online que pudimos hacer en el 2020 son: Taller online sobre videojuegos y avatares con la Fundación Telefónica dirigido a 15 chavales de 12 a 20 años; Talleres semanales online de ocio en inglés para niños de 6 a 10 años (20 en total) con el Grupo de Voluntarios Apapaches; Congreso Online de Soft Skills sobre coaching personal con EFIC para 30 padres de la Fundación; clases online de Yoga para padres gracias a ASEM; unos cuentos sensoriales realizados por Grupo Apapaches en formato vídeo para los niños de la Fundación; las Colonias ASEM 2.0. online en verano para chavales de 6 a 18 años de nuestra Fundación (como parte de Federación ASEM); Talleres de magia online para nuestras familias gracias a Grupo Apapaches; la iniciativa del Colegio Menesiano de cuentacuentos online con más de 50 cuentos para nuestras familias; espectáculo del Circo del Sol online para todas las familias; o talleres online de Zentangle, una técnica de meditación dirigida a las familias de la Fundación.

B) Recursos humanos empleados en la actividad.

Tipo	Número		Nº horas / año	
	Previsto	Realizado	Previsto	Realizado
Personal con contrato laboral	2	1	250	125
Personal voluntario	250	50	600	150

C) Beneficiarios o usuarios de la actividad.

Tipo	Número
------	--------

	Previsto	Realizado
Personas físicas	1.500	500
Personas jurídicas	23	12

D) Datos económicos.

	INGRESOS	GASTOS
TOTAL	0 €	0 €

ACTIVIDAD 6

A) Identificación.

Denominación de la actividad	Proyecto Relájate
Tipo de actividad *	Propia
Identificación de la actividad por sectores	Sanidad y Ocio
Lugar de desarrollo de la actividad	Yoga Center Madrid

Descripción detallada de la actividad realizada.

Sabemos que la principal preocupación de los padres y madres cuidadores de niños con enfermedades neuromusculares es el bienestar de sus hijos, y por eso la Fundación Ana Carolina Díez Mahou trabaja siempre para poder ofrecer nuevos servicios y actividades que puedan servirles de apoyo en este sentido.

Pero también entendemos que los padres soportan una gran carga tanto física como psicológica. Por eso se puso en marcha en 2015 el Proyecto "Relájate" para mamás y papás, un medio con el que ayudarles a que se relajen, despejen sus mentes e incluso, si lo quieren, poder compartir sus preocupaciones en grupo.

Este proyecto consta de dos actividades distintas, una de ellas son clases de Yoga (además de estiramiento, respiración y relajación), de la mano de personas con gran experiencia, y la otra, un grupo de reflexión orientado por un psicólogo experto en tratamientos de este tipo, que se utilizan mucho en otros países como Estados Unidos. Ambas actividades se hicieron realidad gracias a ofrecimiento desinteresado que nos llegó -a través de una de las colaboradoras de la Fundación- del centro "Yoga Center", situado en la calle Serrano, 6, bajo 4 (Junto a la Puerta de Alcalá de Madrid).

Todos los miércoles de cada semana de 15:30 a 17:30 se hicieron las dos actividades seguidas para facilitar a los padres/cuidadores su asistencia.

Durante los meses de enero a marzo de 2020 se realizaron en total 12 sesiones de Yoga adaptado para un total de 15 madres y padres cuidadores de niños de la Fundación Ana Carolina Díez Mahou; y un total de 12 sesiones de terapia de grupo para 8 madres y padres de nuestra Fundación.

Tuvimos que suspender temporalmente esta actividad cuando comenzó la pandemia del COVID-19 en marzo de 2020 y todavía no hay fecha estimada para retomar la actividad, entre otras razones porque el centro donde hacíamos la actividad ha tenido que cerrar sus puertas definitivamente por la crisis económica provocada.

B) Recursos humanos empleados en la actividad.

Tipo	Número		Nº horas / año	
	Previsto	Realizado	Previsto	Realizado
Personal con contrato laboral	1	1	30	5
Personal voluntario	4	4	200	40

C) Beneficiarios o usuarios de la actividad.

Tipo	Número	
	Previsto	Realizado
Personas físicas	150	50
Personas jurídicas	1	1

D) Datos económicos.

	INGRESOS	GASTOS
TOTAL	0 €	0 €

ACTIVIDAD 7

A) Identificación.

Denominación de la actividad	Formación en secundaria
Tipo de actividad *	Propia
Identificación de la actividad por sectores	Formación
Lugar de desarrollo de la actividad	Colegios e institutos de la Comunidad de Madrid y en Extremadura

Descripción detallada de la actividad realizada.

En base a una de las áreas de actuación de nuestra Fundación que es la formación, surge esta iniciativa de formar e informar a alumnos de secundaria de diferentes colegios públicos y privados de la Comunidad de Madrid y Extremadura.

En cada charla los objetivos son múltiples:

- Visión general de las enfermedades mitocondriales y neuromusculares
- Dar a conocer la Fundación Ana Carolina Díez Mahou y sus actividades
- Despertar la conciencia social activa desde pequeños
- Promover el voluntariado y dar diferentes opciones
- Dar testimonio personal
- Formar y sensibilizar sobre la discapacidad y su normalización

Al igual que en el resto de actividades de la Fundación, a partir de marzo de 2020 y debido al COVID-19 tuvimos que suspender este tipo de charlas a nivel presencial y solo pudimos hacer algunas de forma mucho más reducida en versión online por videollamada. Total: 1 charla presencial en el Colegio Plácido Domingo de Madrid y 3 charlas online en colegios de Madrid y Extremadura.

B) Recursos humanos empleados en la actividad.

Tipo	Número		Nº horas / año	
	Previsto	Realizado	Previsto	Realizado

Personal con contrato laboral	1	1	90	10
Personal voluntario	5	2	300	20

C) Beneficiarios o usuarios de la actividad.

Tipo	Número	
	Previsto	Realizado
Personas físicas	1.700	400
Personas jurídicas	12	4

D) Datos económicos.

	INGRESOS	GASTOS
	Ventas y prestaciones de servicios de las actividades propias: 20 €	Desplazamiento y parking: 20 €
TOTAL	20 €	20 €

ACTIVIDAD 8

A) Identificación.

Denominación de la actividad	Academia de Formación para padres
Tipo de actividad *	Propia
Identificación de la actividad por sectores	Formación
Lugar de desarrollo de la actividad	Online

Descripción detallada de la actividad realizada.

Durante el año 2020 y en base a una de las cuatro áreas de actuación de nuestra Fundación que es la formación, se celebraron diferentes talleres específicos dirigidos a padres y cuidadores de nuestros niños con enfermedades neuromusculares y mitocondriales.

También provocado por la pandemia COVID-19, tuvimos que transformar los talleres, que tradicionalmente eran presenciales, en online por videollamada. Los talleres fueron muy prácticos, con una asistencia mucho mayor que en los presenciales, uno o dos ponentes expertos y se pudieron realizar a través de la plataforma MEET con el apoyo técnico de la Fundación Telefónica y sus voluntarios.

Coordinados por nuestro responsable médico, el Dr. Luis Albajara, participaron también diferentes expertos como psicólogos, médicos, enfermeras, pacientes expertos, fisioterapeutas, terapeutas acuáticos, terapeutas con animales, terapeutas ocupacionales, abogados, ortopedas, logopedas, coaches, etc.

Todos los talleres fueron gratuitos y accesibles para todos los padres y cuidadores, incluyendo de otras entidades o federaciones amigas como AEPMI, ASEM, FEDER, FUNDAME...

Se realizaron un total de 10 talleres con 450 asistentes en total, 6 ponentes diferentes y los temas tratados fueron: trastornos del sueño, terapia ocupacional, COVID-19, dolor neuropático, soportes respiratorios, entre otros.

Además, en este apartado de formación, se han realizado diferentes actividades como un Curso de Formación Online organizado por Telefónica para los trabajadores y familias de la Fundación en aspectos como herramientas Google para la búsqueda de empleo, define tu objetivo profesional o digitalización de las ONG's; un Encuentro Online de Enfermedades Mitocondriales con la Asociación de Enfermos con Patologías Mitocondriales (AEPMI) dirigido a todas las familias y profesionales con este tipo de patologías; un Curso Online de Agotamiento Emocional para todos los profesionales de la Fundación dirigido por nuestra psicóloga Lydia Padilla; y la participación en el Foro ASANOL sobre síndrome de Leber.

B) Recursos humanos empleados en la actividad.

Tipo	Número		Nº horas / año	
	Previsto	Realizado	Previsto	Realizado

Personal con contrato laboral	1	1	100	100
Personal voluntario	5	10	300	300
Personal con contrato mercantil	4	1	120	120

C) Beneficiarios o usuarios de la actividad.

Tipo	Número	
	Previsto	Realizado
Personas físicas	1200	1800
Personas jurídicas	3	10

D) Datos económicos.

	INGRESOS	GASTOS
	Donaciones empresas: 1.500 €	Honorarios ponentes: 1.500 €
TOTAL	1.500 €	1.500 €

ACTIVIDAD 11

A) Identificación.

Denominación de la actividad	Legado María de Villota 2020
Tipo de actividad *	Propia y mercantil
Identificación de la actividad por sectores	Sanidad
Lugar de desarrollo de la actividad	Cantabria, Cataluña y Madrid

* Indicar si se trata de actividad propia o mercantil.

Descripción detallada de la actividad realizada.

El Legado María de Villota, promovido por la Fundación Deporte Joven, desarrolló su edición 2019, con distintas acciones en Madrid y Santander. En su sexto año, la iniciativa nacida para difundir los Valores de la querida piloto, y continuar su labor solidaria en beneficio de personas enfermas y colectivos desfavorecidos, contó con un Embajador de excepción: el piloto de Fórmula 1 Andy Soucek.

El ciclo de conferencias "Lección de Vida", la "VI Milla María de Villota", la "VII Carrera Jarama María de Villota", el "I Torneo de Tenis María de Villota", el "I Festival de Automovilismo María de Villota" y las acciones solidarias: el proyecto "Fórmula 1 Kilo" de captación de alimentos, y la colaboración el Proyecto "Primera Estrella" de nuestra Fundación Ana Carolina Díez Mahou, han centrado la actividad del Legado María de Villota durante este 2019.

Su organización no sería posible sin el apoyo de nuestros patrocinadores, Fundación Mahou San Miguel, Banco Santander, IFC-Heliocare, ¡Hola!, El Ganso, MMT Seguros, Continental, IBP, Renault, Rastreator.com, Plataforma Editorial, y los colaboradores, Race, Ideasport, Sanander y Santemar. Entidades y personas que acompañaron a María en sus trayectorias profesional y personal y que, un año más, respaldan el Legado.

En este camino, seguimos acompañando la Fundación Ana Carolina Díez Mahou, con la que María estuvo tan comprometida. Además, se sigue colaborando con Avanza ONG.

CICLO DE CONFERENCIAS "LECCIÓN DE VIDA"

- Formación en Valores, entre ellos la superación personal, el esfuerzo, la familia y la solidaridad, a partir del ejemplo de María de Villota, en el desarrollo de sus facetas profesional y personal.
- El mensaje y la lección de vida de la querida deportista, centran la conferencia,
- Impartidas por el ex piloto y padre de María, Emilio de Villota, y el Director General de la Fundación Deporte Joven, Alfonso Jiménez.
- 40 Conferencias desarrolladas entre enero y diciembre de 2018, en centros educativos de la Comunidad de Madrid, Santander, Zaragoza, Córdoba, Cantabria, Toledo y Valencia, y en espacios empresariales y deportivos, con casi 2.000 asistentes.

"VI MILLA MARÍA DE VILLOTA"

- La Península de la Magdalena de Santander acogió el 7 de julio de 2019 la carrera popular, que contó con la participación de 500 personas, entre adultos y niños.
- Jornada deportiva para revivir los Valores de familia, alegría, superación personal, compañerismo y solidaridad que nos transmitió María durante su trayectoria profesional, así como personal.
- Carácter solidario: Donación, por parte de los participantes, de kilos de alimento con destino a familias necesitadas de Santander. Con la recaudación obtenida de los dorsales, se ha financiado un total de 700

sesiones de fisioterapia motórica y respiratoria, en sala y en agua, musicoterapia y terapia con perros, que recibirán los niños de la Fundación Ana Carolina Díez Mahou, afectados por enfermedades neuromusculares.

VI SAN SILVESTRE DEL JARAMA MARÍA DE VILLOTA

- El mítico Circuito del Jarama de Madrid acogió el 24 de diciembre de 2019 la carrera popular, que contó con la participación de 1.500 personas, entre adultos y niños.
- Jornada deportiva para revivir los Valores de familia, alegría, superación personal, compañerismo y solidaridad que nos transmitió María durante su trayectoria profesional, así como personal.
- Carácter solidario: Donación, por parte de los participantes, de kilos de alimento con destino a familias necesitadas del Programa Formula 1 kilo de Avanza ONG. Con la recaudación obtenida de los dorsales y la donación del RACE, se ha financiado un total de 900 sesiones de fisioterapia motórica y respiratoria, en sala y en agua, que recibirán los niños de la Fundación Ana Carolina Díez Mahou, afectados por enfermedades neuromusculares.

LAS ACCIONES EXTRA DEL LEGADO 2019 : Torneo de Tenis María de Villota en la el Real Club de Tenis de La Magdalena en Santander (1-7 de julio de 2019) – Festival Automovilístico María de Villota en el Circuito de Montemelo en Barcelona (25-29 de septiembre de 2019)

PROGRAMA PRIMERA ESTRELLA

FUNDACIÓN ANA CAROLINA DÍEZ MAHOU

La Fundación Ana Carolina Díez Mahou acompaña al Legado desde el nacimiento del Legado, en 2014. Su misión principal es mejorar la calidad de vida de los niños con enfermedades neuromusculares genéticas – especialmente mitocondriales-, así como la de sus familiares.

La entidad desarrolla su trabajo con los objetivos de educar y formar a todos los implicados en el proceso de estas enfermedades (padres, médicos, fisioterapeutas, enfermeras, pacientes, voluntarios, etc.); potenciar la investigación de estas enfermedades; favorecer la integración social de los niños que padecen discapacidad física o psíquica, derivada de estas patologías; sensibilizar a la población general sobre la prevalencia y los grandes efectos en la calidad de vida de los enfermos neuromusculares genéticos y sus familiares, y buscar el tratamiento definitivo o, al menos, la mejora de los niños.

En esta lucha, se implicó activamente María. Tras sufrir su grave accidente en 2012, la piloto se dedicó a ayudar lo máximo posible a estos niños, y se convierte en Embajadora de la entidad. María se volcó con los pequeños, y también con sus familiares.

Su primera idea se hizo realidad a través de la campaña: "La Pulsera Solidaria de María de Villota". La deportista diseñó estos complementos con el fin de recaudar fondos para el proyecto de rehabilitación de la entidad.

María formó parte del día a día de la fundación, y se implicó personalmente, no sólo en las distintas actividades sino, también, en la vida cotidiana de los niños enfermos. Además, asistía a muchas de las reuniones con familias y otras organizaciones afines, con la intención de compartir su experiencia, escuchar diferentes voces, ayudar a resolver problemas y a difundir las mismas.

Era una más en la fundación, y eligió a estos niños para celebrar con ellos su primer aniversario desde el accidente y dedicarles importantes palabras en su libro, "La vida es un regalo".

Por todo ello, el Legado pretende continuar la labor de María en beneficio de estos niños, y está vinculado al proyecto "Primera Estrella" que promueve la Fundación Ana Carolina Díez Mahou, y proporciona tratamientos de fisioterapia a los pequeños.

Esta Iniciativa de atención no sólo a los niños, sino también a sus familias: la tarea del fisioterapeuta conlleva realizar, en paralelo, acciones de promoción de la salud y formación dirigidas básicamente a los padres de los niños, con cuidados, ejercicios y juegos que pueden desarrollar en su domicilio

El ciclo "Lección de Vida" del Legado, también contribuye a beneficiar a los niños de la fundación, gracias a las donaciones realizadas por los centros que acogen cada conferencia

Proyecto "Primera Estrella" 2019

Gracias al Legado María de Villota, 160 niñ@s con enfermedades neuromusculares y mitocondriales han recibido 6.800 sesiones de fisioterapia respiratoria y motórica en sala y agua, además de la incorporación en el 2018 de la musicoterapia y terapia con perros al Programa.

FÓRMULA 1 KILO”

AVANZA ONG

AVANZA ONG es una asociación sin ánimo de lucro, registrada en el Registro de Asociaciones del Ministerio del Interior, que centra su actividad en ayudar a los que tenemos más cerca, para cubrir una pequeña parte de las necesidades que existen en nuestra sociedad.

La entidad desarrolla proyectos y acciones solidarias que conectan a personas y empresas interesadas en ayudar a colectivos desfavorecidos, fomentando el voluntariado familiar, corporativo y personal. Vuelca su atención y cariño en personas que pasan frío, madres solteras, abandonadas, enfermos, personas con discapacidad, parados de larga duración o personas en situación de empleo precario.

El Legado María de Villota ha puesto en marcha el proyecto “Fórmula 1 Kilo”, con la colaboración de Avanza ONG, con el fin de ayudar a familias que atraviesan situaciones adversas. Esta iniciativa de deporte y valores habilita puntos de recogida de alimento no perecedero, para su posterior reparto a las personas necesitadas. La captación de alimento se realiza en los lugares de desarrollo de las conferencias “Lección de Vida”, así como en eventos deportivos en los que el Legado está presente. Este 2018 se han recogido 90.000 kilos.

HOGARES MARÍA DE VILLOTA

Los **Hogares María de Villota** creados en 2017 y gestionados por Caritas Parroquial de San Ramón Nonato en Madrid, recibe en sus instalaciones a mujeres y madres sin hogar, procedentes del entorno de Puente de Vallecas. El **comedor social San José** atiende diariamente el almuerzo de 500 personas sin recursos.

EL LEGADO EN LOS MEDIOS

- Gran impacto mediático, con apariciones en medios deportivos, como Marca y Así, así como de información general, como ABC o El Mundo.
- Destacable seguimiento por parte de ¡Hola! y El Diario Montañés, en sus ediciones de papel y digital. También, la dedicación del programa radiofónico Radioestadio del Motor, de Onda Cero.
- Envío de notas de prensa desde el departamento de Comunicación de la Fundación Deporte Joven y Fundación Ana Carolina Díez Mahou-Legado: comunicación puntual de las distintas acciones y actividades del Legado María de Villota (presentación oficial y desarrollo de conferencias del ciclo “Lección de Vida”, y III Milla María de Villota”).

Desde el Legado María de Villota, queremos agradecer el apoyo de los patrocinadores, Fundación Mahou San Miguel, Banco Santander, IFC- Heliocare, ¡Hola!, El Ganso, Plataforma Editorial, MMT Seguros, Continental, Renault, IBP, Rastreator.com así como de los colaboradores, Race, Ideasport, Sanander y Santemar. Sin vosotros, sería imposible continuar con el Legado de María.

GRACIAS por acompañarnos y ser parte de este equipo.

Igualmente, agradecemos al Ayuntamiento de Santander su colaboración e implicación en la organización de las actividades del Legado realizadas en la ciudad.

B) Recursos humanos empleados en la actividad.

Tipo	Número		Nº horas / año	
	Previsto	Realizado	Previsto	Realizado
Personal con contrato laboral	1	1	200	200
Personal con contrato mercantil	10	10	600	600
Personal voluntario	80	80	300	300

C) Beneficiarios o usuarios de la actividad.

Tipo	Número	
	Previsto	Realizado
Personas físicas	10.000	10.000
Personas jurídicas	20	20

D) Datos económicos.

	INGRESOS	GASTOS
	Donación Fundación Deporte Joven 2018: 10.000 €	V Milla María de Villota: 6.800 €
	Donación Juan Matji: 3.000 €	Diseños e impresión: 2.500 €
	V Milla María de Villota: 6.882 €	Factura Medallas San Silvestre: 3.200 €
	Conferencias Lección de Vida en Colegios y Empresas: 4.500 €	Presentación COMO: 1.100 €
	Merchandising Legado anual: 750 €	Edición vídeo y conferencias: 400 €
	Aportación Patrocinadores: 55.000 €	Otros gastos: 5.000 €
	San Silvestre del Jarama: 4.800 €	Programa Primera Estrella (4 terapias): 71.932 €
	Presentación cuento "El Regalo de María": 10.000 €	
TOTAL	90.932 €	90.932 €

ACTIVIDAD 12

A) Identificación.

Denominación de la actividad	Registro español de pacientes enfermedades mitocondriales
Tipo de actividad *	Propia
Identificación de la actividad por sectores	Sanidad e Investigación
Lugar de desarrollo de la actividad	Todo el territorio español

* Indicar si se trata de actividad propia o mercantil.

Descripción detallada de la actividad realizada.

El Registro Español de Enfermedades Mitocondriales es una iniciativa de la Asociación Española de Pacientes Mitocondriales (AEPMI), que ha desarrollado el presente plan de trabajo de acuerdo con su Comité Científico y con el apoyo de la Fundación Ana Carolina Díez Mahou (FACDM), todo ello bajo la coordinación del Centro de Investigación de Enfermedades Raras (CIBERER).

Comité Científico:

Angels García Cazorla (Hospital San Joan de Deu-Coordinadora)
Julio Montoya (Universidad de Zaragoza)
Rafael Artuch (Hospital San Joan de Deu)
María Teresa García Silva (Hospital 12 de Octubre)
Miguel Ángel Martín (Hospital 12 de Octubre)
Cristina Domínguez (Hospital 12 de Octubre)
Luis González Gutiérrez-Solana (Hospital Niño Jesús)
Francisco Climent (Hospital La Paz)
Beatriz Gómez (CIBERER)

Gestión y Coordinación del registro:

Leticia Pías, neuropediatra del Hospital Sant Joan de Déu, contratada por el proyecto y que realizará la introducción de los pacientes en la base de datos, así como otras tareas relacionadas con la elaboración del registro. Los doctores Rafael Artuch, Julio Montoya y Angels García-Cazorla serán los supervisores y asesores principales del trabajo junto con el CIBERER y miembros de AEPMI y FACDM.

Para desarrollar este trabajo se recabará el apoyo de los diferentes Hospitales de referencia en estas enfermedades en todo el territorio nacional, a cuyos profesionales de contacto y comités de ética se solicitará su autorización y colaboración.

¿Qué pretendemos?

Disponer de un sistema propio que recoja toda la información referente a los enfermos de patologías mitocondriales en España.

Dado al gran número de enfermedades raras que existen y a que los sistemas públicos no pueden abarcar cada una de las patologías (o grupos de patologías) por motivos bien sea económico u organizativo, nos proponemos a abordar la creación de un registro exclusivo de pacientes de enfermedades mitocondriales propio.

El presente plan de acción es pretende mostrar las fases en las que vamos a dividir el proyecto.

¿De dónde partimos?

Dadas las alternativas que hemos estudiado en cuanto a la manera de enfocar el proyecto: registro individual de pacientes y registro de pacientes a través de profesionales, se toma la decisión de crearlo de la segunda manera. Los registros a partir de pacientes carecen de rigor científico ya que cada cual puede introducir su propia información y no dejan de ser algo más a lo que puede ofrecer el Instituto Carlos III. **Por ello necesitamos que la información provenga de las fuentes adecuadas: personal autorizado y clínicos.**

¿De dónde sale y quién va a introducir la información?

A día de hoy y tras las reuniones entre el grupo de trabajo constituido por AEPMI, la Fundación Ana Carolina Díez Mahou (en adelante FACDM) y su comité científico se ha acordado el procedimiento inicial para incluir la información relativa a pacientes. Esta parte se ha definido partiendo de experiencias de otras asociaciones en la realización de registros. El procedimiento:

1. Se han realizado gestiones por el Dr. Rafael Artuch para implicar a profesionales en el proyecto. Hay que tener en cuenta que deben de ser clínicos que tienen acceso a la información de pacientes individuales. **Los investigadores que no sean médicos no tienen acceso a datos de pacientes** por lo que no podemos localizarlos. Esta fase de información del proyecto a los médicos e investigadores que tienen pacientes mitocondriales se realizará mediante comunicaciones de AEPMI y la FACDM a todos estos profesionales médicos identificados.
2. Como se ha comentado anteriormente, se consideraba imprescindible profesional médico –licenciado predoctoral a tiempo completo- durante un período inicial de un año para llevar a cabo la sistematización de la información médica de los pacientes. Esta persona se encargará de recopilar, junto a los médicos de los centros que traten pacientes mitocondriales, toda la información sobre el paciente y volcarla sistemáticamente en la base de datos del Registro. Esta tarea se realizará una vez obtenidos tanto el consentimiento informado del paciente como la autorización del comité de ética del Hospital de referencia del paciente.
3. **Petición formal al comité de ética cada centro que tenga pacientes mitocondriales para llevar a cabo la recopilación de información a través de entrevista del investigador contratado por AEPMI y la FACDM y los clínicos del centro con pacientes mitocondriales.**
4. En paralelo, AEPMI y la FACDM el **consentimiento informado del paciente, o sus tutores legales en caso de menores**, para incluir su caso a través del clínico correspondiente dado que el proceso de registro incluirá parámetros que deberán ser cumplimentados por persona médico competente. Aquí partiremos de la base de datos de asociados de AEPMI para contactar con todos los afectados.
5. Por último, el investigador, en base a la información recopilada en la entrevista con el médico y el paciente sistematizará y dará de alta toda esta información en el Registro.

En definitiva, hay que tener en cuenta que en cualquiera de los casos habrá una persona que tenga el acceso a la información y a la que se le proporcionará acceso al sistema de registro y se solicitará el consentimiento paciente a paciente y hospital a hospital y médico a médico.

Este proyecto está concebido para realizarse con las máximas garantías de seguridad, confidencialidad de la información y con el máximo rigor científico en su contenido.

3.2. Estructura del registro. Que nos ha aportado Mitocon.

Para no partir de cero en la construcción del sistema nos pusimos en comunicación con Mitocon (Asociación Italiana de Pacientes Mitocondriales), socio de AEPMI en el IMP (International Mito-Patients) para solicitar su ayuda en cuanto estructura interna del sistema. Mitocon dispone de varios años de adelanto en el registro de pacientes. El trabajo que han hecho se resume en estos puntos:

1. En el año 2010, Mitocon crea el Registro en el que figura un Comité Externo de profesionales de Italia y algunos internacionales, incluyendo a los Dres. Salvatore Di Mauro (USA) y Julio Montoya (España). Elaboran una tabla con los datos que se requieren. **Disponemos de esas tablas**, con la que podríamos confeccionar la estructura de la base de datos. Según la planificación del director del proyecto, tardaron seis meses en hacerlo.

Puestos en contacto con Mitocon a través de su jefe de proyecto para ver la **especificación técnica** de la que disponen y ver si nos la podían traspasar encontramos todo tipo de facilidades y colaboración para contar con el sistema en su globalidad. Aparte, parece que están trabajando en IMP para hacer un esquema de interoperabilidad, entiendo que estará basado en la estructura pionera de la italiana. Por lo que en principio la cumpliríamos y no tiene que ser un problema.

2. Mitocon dispone desde Octubre de 2010 de una lista de centros y de un clínico por cada uno encargado de introducir los datos. El proyecto se financió con un maratón televisivo que les reportó **200.000 euros**. El proceso de alta de cada clínico se desconoce, probablemente se le enviaron unas credenciales por correo electrónico o habría algún tipo de proceso de alta. De todas maneras, esto no es crítico ya que nosotros contaremos con un responsable médico contratado.

A día de hoy contamos con el sistema de bases Mitocon para poder aprovecharnos de la estructura interna y que será interoperable para trabajar sobre ella: esquemas de bases de datos y procesos internos que han desarrollado y estamos preparando el protocolo de colaboración entre AEPMI, FADCDM y MITOCON Italia para formalizar esta colaboración.

Diseño del registro.

Partiendo de que disponemos de los puntos anteriores más o menos avanzados podemos empezar con la implementación del proyecto del registro.

Teniendo en cuenta las siguientes consideraciones:

1. El registro es un sistema informático que recoge información de pacientes individuales.
2. La información de cada paciente estará normalizada, es decir, existirán un conjunto de parámetros que deberán ser cumplimentados para todos los casos. **Estos parámetros los obtenemos del avance que ha realizado Mitocon en este campo.**
3. La inclusión de cada caso deberá ser realizada **por personal clínico cualificado**, en principio el médico contratado por AEPMI y FACDM para esta tarea o el propio especialista que atiende el caso en concreto. Pero el **carácter científico** del registro exige que sea de esta manera. En el caso italiano hay designada una persona por centro. Hay que tener claro, que el registro es un sistema que deberá estar **permanentemente actualizándose** para reflejar los posibles cambios que haya que considerar en cada paciente.
4. Existirá un proceso de alta de usuario para cada clínico. Se intentará que el proceso sea lo más fácil posible, pero **garantizando la identidad del usuario que se intenta**

registrar.

5. Antes de proceder a incluir los datos de los pacientes se contactará con el **propio paciente** o a la persona responsable que autorice a incluir los datos en el registro para que firme el consentimiento informado y participe en su caso en la entrevista de recogida de datos con su especialista.
6. La información que se almacene en el sistema estará cifrada siguiendo los estándares de seguridad. Habrá que estudiar el coste de este tipo de procedimientos y elegir el más adecuado.
7. El sistema deberá disponer de algún tipo de procedimiento de creación de **usuarios de consulta**. Estos serían los interesados en acceder a la base de datos de pacientes. Este proceso estaría regulado previa petición a AEPMI y a FACDM.

Requisitos del sistema

A continuación, enumeramos cuales son las **funcionalidades que debe ofrecer** el sistema de registro, describiendo como se pueden realizar y las alternativas que podemos tener en cada uno.

1. Registro de clínico en el sistema.

Hay que establecer un **procedimiento que dé alta al clínico** encargado de introducir los casos en el sistema. Evidentemente necesitamos algún método que permita **garantizar la identidad de la persona**. Podemos disponer de dos métodos:

- 1.1. Método presencial, que consiste en que alguien del proyecto se desplace hacia el centro y realice el alta de usuario a través de un usuario maestro "in situ", tras comprobar la identidad del clínico.
- 1.2. Método en dos pasos. Se establece un punto de entrada donde el clínico introduce sus datos de identificación y se le envía una carta certificada hacia su persona. Existen más alternativas, se podría utilizar algún tipo de identificación electrónica en vez de carta, pero dependeríamos que el usuario dispusiera de **certificado electrónico o DNI electrónico**, no obstante, se puede ofrecer la posibilidad. Si anteriormente conocemos la identidad de los clínicos, se les puede enviar la carta con unas credenciales de acceso.

2. Inserción de datos.

El sistema dispondrá de **uno o varios formularios** donde incluir los datos de los pacientes que tenga a su disposición. Previamente a este proceso hay que tener en cuenta que se debe realizar **la petición de consentimiento** hacia el paciente. No obstante, este proceso **no tiene por qué hacerlo ni el clínico ni el centro**. AEPMI puede enviar las **notificaciones y reenviarlas hacia el centro correspondiente** para que sean conscientes de que pueden hacer el trasvase de datos.

En cualquier caso, el centro o el clínico **deben tener un consentimiento firmado indicando que se permite que sus datos médicos pasen a formar parte del registro de AEPMI y FACDM**. Hay que tener en cuenta que el paciente tiene que enviar el consentimiento, o bien por correo o **escaneando el consentimiento y enviándolo por correo**. Hay que pensar la opción más rápida. Si el usuario dispone de certificado electrónico o DNI electrónico se podría agilizar el consentimiento.

Los datos que se inserten irán cifrados con una clave que estará en un almacenamiento seguro. Este servicio **se puede contratar** a algún proveedor externo, pero es importante que esta clave esté en un sitio al que solo pueda acceder el proceso del registro. Esto dará más seriedad al proyecto a la hora de enseñarlo a quién corresponda. Por ejemplo, la parte que he puesto del CMBD para pedir los datos al ministerio es posible que nos pidan el proyecto firmado por un ingeniero. En este caso, yo mismo.

3. Leer datos.

El registro italiano permite extraer información a partir de ciertos parámetros. El registro dispondrá de formularios de búsqueda que permitan discriminar la información de salida de los datos. Esta es realmente la utilidad que le da valor. Además, será necesario **generar algún tipo de informe** con las salidas.

Para leer datos se creará un usuario invitado, el cual solo podrá acceder al sistema **previo consentimiento de AEPMI y FACDM**. Este punto es importante, no podemos abrir la información al primero que llegue. Hay que crear un tipo de procedimiento que permita reconocer a la persona que hace la petición.

Vamos a establecer las siguientes restricciones dependiendo de qué usuario solicita información:

Invitado: podrá ver **datos relativos a números y estadísticas** que el registro tenga configurado. Nunca se ofrecerá datos personales, será información anónima. Se habilitará algún punto donde pueda solicitar acceder a datos personales para poderse en contacto directamente con ellos. Aunque **requerirá autorización** de los pacientes que podría ser a través de AEPMI y FACDM.

Clínico: solo podrá ver los pacientes que haya introducido. Es decir, podrá ver la información que introduce. Se estudiará darle la posibilidad de solicitar la misma información que un usuario invitado.

4. Interacción con otros sistemas.

El sistema está creado con la posibilidad de **interactuar con otros registros** que existan en otros países. Dado que partimos de la información y la estructura de datos que nos ha proporcionado Mitocon, tenemos asegurada la interacción con los **futuros registros tanto europeo como internacional** que se están poniendo en marcha.

Presupuesto

El proyecto durante el año 2019 estuvo financiado por el CIBERER.

Conclusiones

El nuevo registro de pacientes mitocondriales es la mejor oportunidad que tenemos para recopilar información que facilite el diagnóstico y tratamiento de la enfermedad mitocondrial, el descubrimiento de terapias para controlar los síntomas y la mejora de la calidad de vida de aquellas personas que ya están afectados por la enfermedad. Necesitamos participar aportando y compartiendo la información que permita el desarrollo de tratamientos y curas para estas enfermedades. El registro tiene como prioridad conjugar la protección la privacidad individual de conformidad con las normas nacionales con el objetivo específico de poner esta valiosa información a disposición de los principales investigadores de las enfermedades mitocondriales.

B) Recursos humanos empleados en la actividad.

Tipo	Número		Nº horas / año	
	Previsto	Realizado	Previsto	Realizado
Personal con contrato laboral	1	1	100	10
Personal voluntario	50	50	50	10

C) Beneficiarios o usuarios de la actividad.

Tipo	Número	
	Previsto	Realizado
Personas físicas	1500	1500
Personas jurídicas	10	10

D) Datos económicos.

	INGRESOS	GASTOS
TOTAL	0 €	0 €

ACTIVIDAD 13

A) Identificación.

Denominación de la actividad	Proyecto de Investigación para Mejorar el Diagnóstico Genético de Pacientes Mitocondriales
Tipo de actividad *	Propia
Identificación de la actividad por sectores	Sanidad e Investigación
Lugar de desarrollo de la actividad	Hospital Universitario 12 de Octubre (Madrid)

* Indicar si se trata de actividad propia o mercantil.

Descripción detallada de la actividad realizada.

PROYECTO SEGUNDA FASE - AEPMI-FACDM: Asociación de Enfermos de Patologías Mitocondriales y Fundación Ana Carolina Díez Mahou.

TÍTULO: IDENTIFICACIÓN DE LA CAUSA GENÉTICO-MOLECULAR EN PACIENTES CON FENOTIPOS CLÍNICOS, BIOQUÍMICOS Y MOLECULARES DE ENFERMEDAD MITOCONDRIAL DEL SISTEMA DE FOSFORILACIÓN OXIDATIVA (OXPHOS).

INVESTIGADOR PRINCIPAL: Dr. Miguel Ángel Martín Casanueva

CENTRO de REALIZACIÓN: HOSPITAL UNIVERSITARIO 12 DE OCTUBRE; INSTITUTO DE INVESTIGACIÓN HOSPITAL 12 DE OCTUBRE (i+12), Madrid

Introducción y Antecedentes.

Las enfermedades mitocondriales o enfermedades del sistema de fosforilación oxidativa mitocondrial (OXPHOS) tienen un origen genético dual debido a mutaciones en genes codificados por ADN mitocondrial (mtDNA) o ADN nuclear (nDNA), suelen ser de afectación multisistémica y de gran variabilidad clínica. Estas enfermedades se encuadran dentro de las enfermedades raras (prevalencia <1:2.000); en su conjunto se estima una mínima prevalencia de enfermedad OXPHOS de 1:5000-10.000. El diagnóstico de estas enfermedades parte de información aportada por los clínicos, patólogos, bioquímicos y genetistas moleculares, sin embargo, una gran proporción de pacientes con enfermedades OXPHOS no tienen en la actualidad diagnóstico genético conocido. La aplicación de plataformas de diagnóstico molecular permitirá identificar los defectos genéticos causantes de estos trastornos, y establecer si existen perfiles genómicos asociados a la variabilidad fenotípica. Conocer la causa genética (la mutación y el gen afectado) es de gran importancia para el cuidado de los pacientes, con el fin de i) evitar el peregrinaje de los mismos entre distintos especialistas y niveles del sistema sanitario, con el consiguiente retraso en el diagnóstico de certeza, ii) clasificar adecuadamente la patología mitocondrial específica ya que cada vez existen más cuadros clínicos –fenotipos– con afectación de diferentes órganos y tejidos, asociados a diferentes genes y mutaciones, iii) realizar una medicina personalizada o de precisión, pues se están investigando nuevos abordajes de terapia que cada vez van más encaminados a identificar posibles tratamientos que únicamente son de aplicación a un grupo específico de pacientes con una determinada y concreta causa genética; lo cual es un hecho particularmente relevante en las enfermedades OXPHOS, pues actualmente se conocen más de 150 genes con mutaciones patogénicas asociados a estos trastornos.

Hasta la fecha el diagnóstico genético-molecular de enfermedades mitocondriales del

sistema OXPHOS se ha basado esencialmente en hallazgos bioquímicos, histoquímicos, enzimológicos y algunos estudios genético-moleculares dirigidos a análisis mutacional en genes mitocondriales y genes nucleares muy concretos. Con esta estrategia se ha podido identificar la causa genética de la enfermedad únicamente en alrededor de un 20-30% de los pacientes. En la actualidad, las nuevas metodologías genómicas de secuenciación masiva (NGS, del inglés "next generation sequencing") se han hecho mucho más asequibles, y permiten obtener resultados de un gran número de genes o regiones genéticas diana de manera rápida. Podemos estimar que con estos nuevos métodos se podría llegar al diagnóstico de certeza en aproximadamente más del 60% de los pacientes de nuestro entorno, siempre y cuando se establezcan unos criterios clínicos, bioquímicos y moleculares robustos, con un comité multidisciplinar de especialistas en patología mitocondrial, que permita establecer un procedimiento de inclusión/exclusión coste-efectivo. En este sentido en el Hospital Universitario 12 de Octubre de Madrid, y en nuestro grupo de investigación disponemos de este panel multidisciplinar de médicos especializados en enfermedades OXPHOS que permitiría establecer el Comité con facilidad. En concreto, el Hospital cuenta con consultas específicas de estas patologías en el área de pediatría (Unidad de referencia de enfermedades raras, metabólicas y mitocondriales – CSUR) dirigida por la Dra. M.T García-Silva, y que cuenta con otros dos pediatras especializados; y en el área de adultos, en el entorno de Neurología/Sección de Neuromuscular cuya responsable es la Dra. C. Domínguez. Este hecho se complementa con el laboratorio de enfermedades mitocondriales y neuromusculares dirigidos por el Dr. Martín Casanueva, con una trayectoria en el campo asistencial y de investigación de más de 20 años, y en colaboración con médicos clínicos de todo el territorio español; y con la sección de anatomía patológica neuromuscular dirigida por el Dr. Hernández Laín.

Desde el punto de vista técnico (química, secuenciadores, sistemas informáticos) la generación rápida de un gran número de datos genéticos se está resolviendo, pero el proceso presenta actualmente un cuello de botella muy importante: la necesidad de personal cualificado familiarizado en el procesamiento de este tipo peculiar de información. Es necesario la presencia de perfiles bioinformáticos que se encarguen de la manipulación de estos resultados para generar información anotada, comprensible y útil que pueda ser empleada para hallar la causa genético-molecular de las patologías de nuestros pacientes. Además en el caso de las enfermedades OXPHOS se añade el hecho del estudio del genoma mitocondrial, con sus particularidades, además del genoma nuclear. Por tanto, el papel del bioinformático con formación específica en estas patologías es una pieza clave en el proceso sin la que sería difícil sacar todo el partido posible a las nuevas plataformas de secuenciación.

Infraestructura disponible

El *Instituto de Investigación del Hospital 12 de Octubre (i+12)* cuenta en la actualidad con dos plataformas de secuenciación de 2ª generación: Ion PGM e Ion Proton (*Life Technologies*) que abarcan desde la secuenciación de pequeños paneles de genes o el mtDNA completo a alta profundidad hasta la secuenciación de exomas. Además, se está procediendo en último trimestre de 2015 a la incorporación de tecnología de la compañía *Illumina*, con un equipo medio *NextSeq500* y un equipo *bench-top MiSeq*. La combinación de estas cuatro plataformas con diferentes características técnicas permite una gran flexibilidad para el desarrollo de estrategias de estudio sin la necesidad de contar con grandes series de pacientes para realizar un ensayo.

En el apartado de infraestructura informática, el *i+12* cuenta con un clúster con varios nodos de cómputo y un sistema de almacenamiento de alta capacidad de la compañía *Atos* (previamente *Bull*), que se encuentran alojados en el Centro de procesamiento de datos (CPD) del Hospital. Asimismo se cuenta con estaciones de trabajo específicas de alto rendimiento y sistemas de almacenamiento intermedios que cubren adecuadamente las necesidades de análisis y procesamiento de datos de secuenciación a corto y medio plazo; y uno de ellos se encuentra en el laboratorio del grupo de investigación de enfermedades raras: mitocondriales y neuromusculares (ERMN).

Experiencia previa del grupo de investigación

El laboratorio de enfermedades mitocondriales cuenta con más de 20 años de

experiencia en el diagnóstico genético-molecular de enfermedades OXPHOS, y esta dirigido por el Dr. Miguel Angel Martín Casanueva, Facultativo Adjunto de Bioquímica del Hospital 12 de Octubre y Jefe Sección de Investigación Traslacional del i+12. Además es el jefe de grupo ERMN del i+12, que está formado por investigadores del área del laboratorio clínico, biólogos moleculares e investigadores clínicos, y cuenta con post-doc, pre-doc y T.E.L, por lo que su estrategia consiste en integrar de forma natural los objetivos de traslación clínica de resultados básicos orientados a la enfermedad y al paciente, de forma bidireccional. La posición estratégica del grupo en el contexto del Área 3 i+12 consistirá en los próximos 5 años: i) Su implicación como laboratorio clínico en la mejora continua, aplicando nuevas tecnologías genómicas (NGS), de la traslación resultados de investigación en el ámbito del diagnóstico bioquímico y genético de la patología mitocondrial-OXPHOS-, la enfermedad de McArdle (GSDV) y otras miopatías metabólicas (glucogenosis y miopatías lipídicas), y la esclerosis lateral amiotrófica (ELA); ii) pertenecen al grupo investigadores clínicos, pediatras coordinadores de una unidad de enfermedades raras, metabólicas y mitocondriales – ahora Centro, Servicio y Unidad de Referencia (CSUR) del Sistema Nacional de Salud, Ministerio de Sanidad, para Enfermedades Metabólicas Congénitas CSUR-, y de neurólogos investigadores de neuromuscular y de unidades clínicas regionales de ELA; lo que planteará mejores preguntas de investigación en enfermedades raras (ER); iii) estudios de bases fisiopatológicas y moleculares de la patología OXPHOS, la GSDV y la ELA (todos los IPs); iv) enfoque hacia la búsqueda de biomarcadores y dianas terapéuticas, utilizando modelos celulares derivados de pacientes y modelos animales; v) nuestro perfil cooperativo con grupos del entorno CIBER de enfermedades raras CIBERER, al que pertenecemos, i+12, internacionales/UE, como la colaboración en fisiopatología del ejercicio aplicada a pacientes con patologías neurometabólicas y envejecimiento, para profundizar en la interrelación enfermedad rara como modelo patología proceso común en línea con estrategia CIBERER (Rare-Common); y vi) capacidad de captación de recursos humanos y proyectos de investigación en ER a nivel nacional e internacional.; vi) publicaciones de alto y medio impacto; vii) generación de difusión a la clínica (revisiones, guías clínicas, etc.), y a los pacientes (intensificación de la actividad con las asociaciones correspondientes).

Equipo de Investigación:

Equipo básico, que podría ser incrementado según las necesidades:

- IP: DR. MIGUEL ANGEL MARTIN CASANUEVA
- MARIA TERESA GARCÍA SILVA (COORD. UNIDAD PEDIATRICA ENF. RARAS Y MITOCONDRIALES CSUR)
- CRISTINA DOMINGUEZ (NEURÓLOGA RESPONSABLE CONSULTA NEUROMUSCULAR)
- ALBERTO BLÁZQUEZ ENCINAR (INVESTIGADOR PATOLOGÍA OXPHOS GRUPO ERMN DEL CIBER ENF. RARAS Y ESPECIALISTA EN BIOQUÍMICA CLÍNICA)
- AITOR DELMIRO MAGDALENA (INVESTIGADOR PATOLOGÍA OXPHOS GRUPO ERMN Y FACULTATIVO BIOQUÍMICA CLÍNICA)

Segunda fase del proyecto de diagnóstico genético OXPHOS por NGS:

Hipótesis y Objetivo.

Hipótesis. El diagnóstico más seguro en el momento actual para las enfermedades mitocondriales del sistema OXPHOS es lograr la identificación de las mutaciones patogénicas en genes asociados con este sistema biológico en los pacientes con sospecha clínica, histoquímica, bioquímica y molecular de estas enfermedades de baja prevalencia. Un diagnóstico de certeza es un criterio obligatorio para el uso de posibles terapias basadas en el tipo de lesión molecular del paciente. La utilización de criterios clínicos y de laboratorio optimizados en la selección de pacientes para el estudio de genes del ADNmt y del ADN nuclear relacionados con OXPHOS proporcionará un mayor rendimiento en el diagnóstico molecular de estas patologías.

Objetivo: Mejorar la identificación de la causa molecular en dos genomas, mitocondrial y nuclear, en pacientes con criterios adecuados de sospecha de enfermedad mitocondrial OXPHOS, utilizando una selección de herramientas de secuenciación genómica de nueva generación (NGS).

A) Metodología / Criterios de inclusión.

Se realiza una propuesta básica para iniciar y presupuestar este proyecto, que podrá ir redefiniéndose en el desarrollo del proyecto por el equipo de investigación multidisciplinar de clínicos y especialistas de patología mitocondrial.

1) Secuenciación de ADN mitocondrial (mtDNA) completo alta profundidad: pacientes fenotipados con déficits simples de cadena respiratoria y/o hallazgos histopatológicos (RRF/COX-) de patología mitocondrial; y pacientes con S. Leigh materno/NARP; descartadas mutaciones frecuentes (Minisecuenciación), deleciones (Southern Blot) y depleción (RT-PCR) de mtDNA.

2) Paneles genéticos dirigidos:

2.1) Panel mantenimiento mtDNA (12 genes) o panel ampliado (16 genes): pacientes con depleción de mtDNA; o jóvenes/adultos con deleciones múltiples y hallazgos histopatológicos.

3) Exoma o Exoma Clínico: pacientes en los que no se ha encontrado ninguna variante potencialmente patogénica con las estrategias anteriores.

B) Requerimientos de personal y material fungible

Se hace una propuesta inicial:

PERSONAL:

Incluye salario más cuotas patronales, y sería gestionado por la Fundación de Investigación Biomédica Hospital 12 de Octubre (i+12) (al igual que todo el proyecto).

- Bioinformático especialista en genómica a tiempo completo ó Ldo. Ciencias con conocimientos en bioinformática genómica y patología OXPHOS (este caso podría realizar funciones de laboratorio y de bioinformática).
- Los costes se calculan en el presupuesto con costes salariales determinados por el Instituto de Salud Carlos III para los proyectos del Área Estratégica en Salud (FIS);

Recursos informáticos: Material informático auxiliar (hardware) relacionado con el almacenamiento y manipulación de resultados de NGS. Ampliación/actualización del equipamiento existente.

Reactivos de laboratorio: necesarios para secuenciación de nDNA y mtDNA (en PGM, IonS5 XL de ThermoFisher, NextSeq y MiSeq de Illumina):

- Extracción, purificación de DNA y PCR: QIAmp DNA Mini Kit, AMPure XP, 1,5mL Eppendorf LoBind, MicroAmp® Optical 96-Well Reaction Plate y MicroAmp® Clear Adhesive Film).
- PCR mtDNA: SequalPrep Long PCR Kit with dNTPs.
- Cuantificación de DNA: Qubit® Assay Tubes, Qubit® dsDNA BR Assay Kit, Qubit® dsDNA HS Assay Kit, chips DNA HS Bioanalyzer 2100.
- Kits generación de librerías: Ion Xpress™ Plus Fragment Library Kit, Ion AmpliSeq™ Library Kit 2.0, Ion AmpliSeq™ Exome Kit, Ion Xpress™ Barcode Adapters, Ion Library Equalizer™ Kit, Nextera DNA Library Preparation Kit, TruSeq Exome Library Prep Kit, TruSeq Custom Amplicon.
- Kits PCR emulsion: Ion PGM™/PI™ Template OT2 Hi-Q 400/200 Kit, Ion PGM™ Enrichment Beads.
- Secuenciación: Ion PGM™/PI™ Sequencing Hi-Q 400/200 Kit, Ion Chip Kit, NextSeq 500/550 v2 Kits, MiSeq Reagent Kit v3.

Presupuesto para un determinado número de pacientes. Éste se ha calculado para un total de 90

individuos – el número de casos índice será menor debido que en algunos casos se procesarán varios miembros de una misma familia -. Además esta estimación será variable dependiendo de los criterios de inclusión y de las pruebas genómicas a realizar en función de esos criterios, utilizando diversas pruebas genómicas (no todos los pacientes tendrían que utilizar todas las pruebas; se evaluará en el comité multidisciplinar):

Secuenciación completa mtDNA NGS alta profundidad y Paneles de genes mitonucleares	14.300€
Secuenciación exoma	30.000€
Reactivos adicionales para secuenciación masiva	1.000 €
Recursos informáticos	3.000 €
SUBTOTAL BIENES Y SERVICIOS	47.300€
Bioinformático con perfil de laboratorio (jornada completa, 1 año)	29.500€
SUBTOTAL PERSONAL	29.500€
TOTAL	76.800€

B) Recursos humanos empleados en la actividad.

Tipo	Número		Nº horas / año	
	Previsto	Realizado	Previsto	Realizado
Personal con contrato laboral	2	2	50	20

C) Beneficiarios o usuarios de la actividad.

Tipo	Número	
	Previsto	Realizado
Personas físicas	360	360
Personas jurídicas	3	3

D) Datos económicos.

	INGRESOS	GASTOS
TOTAL	0 €	0 €

ACTIVIDAD 14

A) Identificación.

Denominación de la actividad	EURODIPP
Tipo de actividad *	Propia
Identificación de la actividad por sectores	Sanidad, Formación e Investigación
Lugar de desarrollo de la actividad	Diferentes lugares

* Indicar si se trata de actividad propia o mercantil.

Descripción detallada de la actividad realizada.

<p>Project Title: EUROPEAN DIVERSITY DESIGN FOR INCLUSIVE EDUCATION (EURODIPP)</p> <p>Objetivo principal</p> <p>Contribuir a la inclusión educativa de los niños con discapacidades, capacitando a los profesionales de la educación que trabajan con niños con inteligencia conservada y discapacidades físicas (extremidad superior) para detectar y evaluar las capacidades de los estudiantes para personalizar los dispositivos educativos utilizando las TIC.</p> <p>Prioridades</p> <p>Inclusión social: apoyo a la diversidad e igualdad de acceso a la educación para niños con inteligencia conservada y discapacidades físicas (extremidad superior).</p> <p>Desarrollo de habilidades y competencias pertinentes y de alta calidad, apoyando a los profesionales de la educación a adquirir y desarrollar nuevas habilidades y competencias clave para adaptar dispositivos educativos a niños con inteligencia y discapacidades físicas conservadas (miembros superiores) y, consecuentemente, contribuir a su empleabilidad en amplios campos educativos.</p> <p>Educación abierta: metodologías y recursos abiertos para profesionales de la educación que trabajan con niños con inteligencia preservada y discapacidades físicas (extremidad superior).</p> <p>Socios del proyecto</p> <ul style="list-style-type: none"> • UBU • UNICAL: UNIVERSIDAD DE LA CALABRIA (ITALIA) • UCLL: UC LEUVEN-LIMBURG (FLANDERS) • FUNDACION RARISSIMAS (PORTUGAL) • AEPMI: ASOCIACION ESPAÑOLA DE PATOLOGIAS MITOCONDRIALES • FACDM: FUNDACION ANA CAROLINA DIEZ AMHOU • COLEGIO BUENAFUENTE • PHOENIXKM (BELGICA) <p>La transnacionalidad permitirá el intercambio de experiencias entre profesionales de diferentes países y compartirá buenas prácticas para alcanzar los objetivos de educación para todos, igualdad de acceso y</p>
--

oportunidades e inclusión social para niños con discapacidades. También sentará las bases para la cooperación futura y la cohesión fortalecida.

Aplicaciones

- El Euroddip_e ofrecerá un conjunto de herramientas para evaluar las necesidades de los estudiantes con el objetivo de personalizar los dispositivos educativos que compilan la metodología para evaluar las necesidades de los estudiantes, un software descargable y otros recursos / hardware para facilitar la personalización de esos dispositivos.
- Los maestros de escuela evaluarán fácilmente las necesidades de sus estudiantes para personalizar sus dispositivos y monitorear la adaptación a sus necesidades.

Los resultados tangibles y los productos de aprendizaje sostenible para docentes y profesionales son:

- Metodología de evaluación de necesidades para personalizar recursos educativos.
- Software descargable.
- Recursos para facilitar la personalización de los recursos educativos, incluidas las herramientas para generar hardware a medida utilizando impresoras 3D (UBU tiene esta tecnología y la utilizará para el desarrollo del proyecto).
- Manual para que los maestros expliquen con guías prácticas y videos cómo adaptar y usar el software y el hardware.
- Dispositivos personalizados para niños con inteligencia preservada y discapacidades físicas (extremidad superior) que participan en el proyecto.
- Un **sitio web** del proyecto.
- **Dos actividades** de aprendizaje con 30 profesionales con diferentes perfiles para empoderarlos en las herramientas de Euroddip_e y alentarlos a ser embajadores de las herramientas de Euroddip.
- 2 eventos internacionales (en Burgos (España) y en Bruselas) para difundir el Euroddip_e Os y los resultados del proyecto a nivel europeo. Se espera que un total de al menos 100 participantes asistan a los eventos (50 participantes / evento).

B) Recursos humanos empleados en la actividad.

Tipo	Número		Nº horas / año	
	Previsto	Realizado	Previsto	Realizado
Personal con contrato laboral	1	1	80	80
Personal voluntario	2	2	40	40

C) Beneficiarios o usuarios de la actividad.

Tipo	Número	
	Previsto	Realizado
Personas físicas	10.000	10.000
Personas jurídicas	60	60

D) Datos económicos.

	INGRESOS	GASTOS
	Ayuda de la UE: 5.524 €	Gastos de desplazamiento: 720 €
		Otros gastos: 400 €
TOTAL	5.524 €	1.120 €

ACTIVIDAD 15

A) Identificación.

Denominación de la actividad	Coaching personal para padres/madres/cuidadores
Tipo de actividad *	Propia
Identificación de la actividad por sectores	Sanidad y Formación
Lugar de desarrollo de la actividad	Online

Descripción detallada de la actividad realizada.

Cuando en marzo de 2020 comenzó la pandemia COVID-19 no todo fueron malas noticias y a pesar de que nos afectó durante todo el año a la hora de poder desarrollar actividades presenciales lúdicas, formativas o terapia de grupo, surgió una iniciativa que se ha convertido en fundamental para las familias de la Fundación.

Gracias a la generosidad de nuestros amigos de la Escuela de Coaching EFIC, todos los padres, madres y/o cuidadores de la Fundación tuvieron la oportunidad de recibir coaching personal e individual por teléfono con coachees expertos.

El coaching personal es un proceso personalizado y confidencial en el que el coach, mediante una serie de herramientas, te acompaña, te motiva y guía para conseguir resultados personales. Es un entrenamiento del pensamiento y tu percepción

B) Recursos humanos empleados en la actividad.

Tipo	Número		Nº horas / año	
	Previsto	Realizado	Previsto	Realizado
Personal con contrato laboral	1	1	30	5
Personal voluntario	4	4	200	40

C) Beneficiarios o usuarios de la actividad.

Tipo	Número	
	Previsto	Realizado
Personas físicas	150	50

Personas jurídicas	1	1
--------------------	---	---

D) Datos económicos.

	INGRESOS	GASTOS
TOTAL	0 €	0 €