



**ASOCIACION ESPAÑOLA FAMILIA
ATAXIA-TELANGIECTASIA**

Barcelona, 14 de abril de 2016

1. La asociación, ¿quienes somos?
2. La ataxia-telangiectasia
3. Objetivos de la asociación
4. Actividades
5. Nuestros próximos retos
6. ¿Qué podemos ofrecer?
7. Datos de contacto
8. Anexos

1. La asociación, ¿quienes somos?

AEFAT (www.aefat.es) (**Asociación española familia ataxia-telangiectasia**) es una asociación sin ánimo de lucro inscrita en el registro nacional de asociaciones el 6 de julio de 2010 con el nº 1/1/595510. Recientemente **declarada de utilidad pública** por Orden INT/2541/2014, de 16 de diciembre de 2014. Y con CIF G01472687

La asociación la fundamos hace unos seis años un pequeño grupo de familias que nos conocimos a través de internet. Hoy en día la formamos unas 25 familias con hijos enfermos de ataxia-telangiectasia de diferentes puntos de España. También mantenemos contactos y nos sentimos muy cercanos de familias de afectados a lo largo de toda Sudamérica.



Con sede en Vitoria-Gasteiz nos repartimos por El Ferrol, Pontevedra, Burgos, Terrasa, Barcelona, Oliva, Alicante, Murcia, Granada, Málaga, Cadiz, Madrid y Toledo.

2. La ataxia-telangiectasia



La Ataxia-Telangiectasia (AT) es una enfermedad neurodegenerativa de las consideradas raras o poco comunes. Es una enfermedad genética de transmisión autosómica recesiva causada por una mutación en el gen AT (ATM).

La enfermedad se manifiesta progresivamente desde la infancia temprana, sin que nada la haga sospechar en el momento del nacimiento. En algún caso, hasta la aparición de las telangiectasias, puede confundirse con parálisis cerebral infantil u otra ataxia hereditaria. Es altamente incapacitante.

La AT se caracteriza principalmente por:

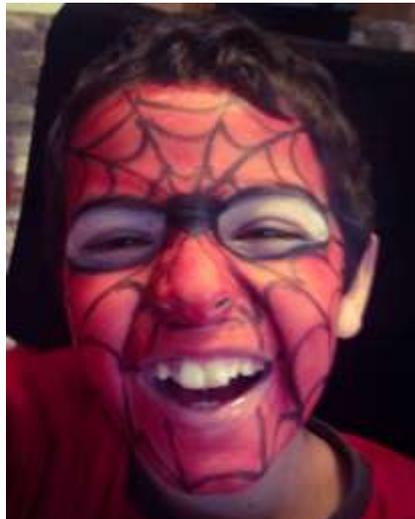
- Ataxia cerebelosa, que conlleva una dificultad progresiva en el andar y en el habla.
- Telangiectasias, en ojos y piel.
- Inmunodeficiencia primaria, que resulta en una mayor susceptibilidad a infecciones sobre todo de vías respiratorias (sinusitis e infecciones pulmonares).
- Predisposición a tumores, especialmente linfomas, leucemias y tumores cerebrales.
- Sensibilidad anormal a las radiaciones ionizantes.

No todos los afectados experimentan el mismo conjunto de síntomas, ni tienen la misma evolución.

De momento la enfermedad no tiene cura pero ya sabemos que la culpable de todo esto es la falta de una proteína, la ATM, que se encarga, entre otras cosas, de reparar las roturas de ADN que se producen a nivel celular. Los únicos tratamientos que se hacen son para mejorar la calidad de vida de las personas afectadas y suelen ser logopedia y fisioterapia.

En el día a día se traduce en:

- Discapacidad severa, necesitan ayuda para tareas cotidianas como comer, vestirse o lavarse los dientes .
- A la edad de 10-12 años dejan de caminar y necesitan silla para desplazarse.
- Dificultad en el habla, problemas de comunicación, derivados de la discapacidad motora.
- La capacidad cognitiva no se ve afectada.
- Aún así, la capacidad de sentir, amar, sonreír, divertirse o enfadarse se mantienen intactas.



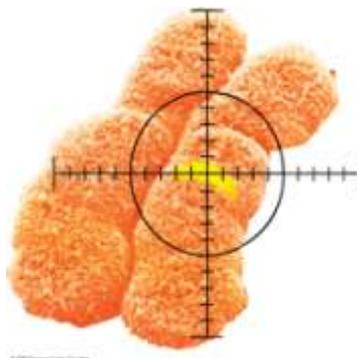
Tratamiento

- A día de hoy no existe un tratamiento que detenga el curso de la enfermedad.
- Fisioterapia integral: ejercicios para prevenir la rigidez muscular y la movilidad funcional, logopedia
- Tratamiento preventivo frente a infecciones: vacunación, inmunoglobulinas.
- No exposición a radiaciones ionizantes, radiosensibilidad.

Terapias futuras

- **Antibióticos combinados.** Un estudio que está en marcha en EEUU y que es útil para las mutaciones que tienen codón de parada en la expresión de la proteína. Una combinación de fármacos que están ya en el mercado "se saltarían" esa información de parada y permitirían la producción de proteína.
- **Terapia génica.** A grandes rasgos consiste en modificar un virus de manera que se sustituyen sus efectos indeseados al infectar el cuerpo humano por una función correctora del defecto genético que tienen las células del paciente. De esta manera, gracias a la capacidad invasora de los virus se intenta curar la enfermedad. La pega en la AT es que el material genético a corregir es grande y cuesta encapsularlo en el virus.
- **Corticoides encapsulados.** Un ensayo clínico realizado en Italia consigue disminuir los síntomas de la ataxia mediante la administración de corticoides. Para disminuir al máximo los efectos secundarios de los corticoides se están encapsulando en eritrocitos que se infunden previamente al paciente para después, una vez encapsulado el corticoide volver a trasfudir

Actualmente desde AEFAT estamos siguiendo con interés los proyectos que hemos citado anteriormente y estamos participando en el ensayo de corticoides encapsulados.



Objetivos de la asociación:

- Apoyo y asistencia a los afectados por AT y sus familias
- Difundir información contrastada sobre la ataxia-telangiectasia
- Favorecer y apoyar la investigación sobre la AT, tanto la básica como la clínica
- Agrupar a los afectados de AT y a sus familiares, promover sistemas de ayuda y terapias para mejorar la calidad de vida de las personas afectadas por AT.
- Sensibilizar a la opinión pública y buscar su solidaridad en diversos campos
- Crea una red de profesionales implicados en la AT, médicos, científicos, fisioterapeutas, logopedas, terapeutas ocupacionales... Que pongan en común sus conocimientos sobre la AT.

Principales actividades:

- **Asistenciales para los afectados y sus familias, formación**
- **De sensibilización y recaudación de fondos para investigación**
- **De apoyo a la investigación de la AT**



Asistenciales para afectados y sus familias...

- Encuentros anuales de convivencia. Un buen momento para compartir con otras familias afectadas problemas comunes, para buscar soluciones.
- Reuniones formativas con médicos, científicos, psicólogos. En los encuentros anuales también aprovechamos para ponernos al día de los últimos avances en investigación mediante ponencias, para tratar temas legales sobre discapacidad o para reflexionar sobre temas de educación.
- Parque de bicis adaptadas. Hemos ido adquiriendo con el paso del tiempo una serie de bicis adaptadas que cuando ya no se usan pasan a otros afectados que las necesitan
- Actividades lúdicas para afectados.
- Subvención de material adaptado u ortopedias.
- Estudio de necesidades de las personas afectadas y sus familias. Desde AEFAT se están intentando cubrir las necesidades asistenciales y directamente relacionadas con la AT de los afectados que por un motivo u otro no son cubiertas por la seguridad social. Se están adquiriendo triciclos adaptados para que las personas afectadas puedan hacer deporte. También se han adquirido bipedestadores.



De sensibilización y recaudación de fondos:

- Campaña de recogida solidaria de tapones de plástico
- Aitzina Folk festival, festival solidario de música folk de Vitoria-Gasteiz
- II Carrera participativa e inclusiva de Puerto de la Torre (Málaga) a favor de AEFAT.
- Conciertos solidarios...
- Retos solidarios como la Zurich Marató



Campaña de recogida solidaria de tapones de plástico:

- Realizada entre 2011 y 2013 en ciudades donde hay familias afectadas
- 422 toneladas de tapones recogidas
- Mas de 130.000 euros recaudados en tapones y actividades satélite
- Red de voluntarios para la recogida de tapones
- Objetivo conseguido:
- Poner en marcha la I BECA AEFAT de investigación en AT



Aitzina Folk, festival solidario de música folk de Vitoria-Gasteiz

- Datos de la III edición celebrada en 2015:
- 7 conciertos, talleres, sesiones, pasacalles
- 4800 asistentes a los conciertos y actividades
- 2000 asistentes estimados al pasacalles
- 20.000 euros recaudados
- Difusión: ruedas de prensa, entrevistas, prensa escrita, 15.000 flyers...
- 12000 visitantes únicos a la web del festival.



Este joven festival vitoriano mezcla música folk y solidaridad con los afectados por la enfermedad rara Ataxia-Telangiectasia (AT). La idea de organizar un festival de música folk en Vitoria-Gasteiz nace y madura en el seno de Aitzina lan taldea (www.aitzina.org), un grupo de apoyo a los afectados por AT perteneciente a AEFAT. Todos los beneficios del festival van destinados a la investigación de la AT.

¿Y por qué un festival de música folk? Primero, porque no existía una iniciativa de este tipo en Vitoria-Gasteiz. Segundo porque los promotores de la idea, que son los padres de uno de los niños afectados están estrechamente relacionados con la música folk a través del grupo PARRADUST desde hace años.

Ya vamos camino de celebrar la cuarta edición de festival durante el próximo otoño. Toda la recaudación de los festivales se ha destinado íntegramente a los proyectos de la asociación que más adelante os expondremos.



Apoyo a la investigación de la AT:

- I BECA AEFAT de investigación en AT
- Convocatoria abierta y supervisada por un comité científico de expertos
- 4 años de duración
- Presupuesto 127.000 euros
- 3er año de beca en el Cabimer-CSIC
- Papel molecular de ATM en la reparación de las roturas de ADN bloqueadas



Uno de nuestros objetivos principales es apoyar la investigación de la AT con la esperanza de que algún día se encuentre alguna terapia que permita curar la enfermedad o al menos detenerla. Todas las esperanzas están puestas hoy en día en proyectos de terapia génica aunque bien es cierto que a nivel básico todavía hay muchas incógnitas en torno a la AT.

La Asociación Española Familia Ataxia-Telangiectasia firmó a primeros de 2014 un convenio con el Consejo Superior de investigaciones Científicas (CSIC) para subvencionar un proyecto de investigación en AT que ya está empezando a dar sus frutos. Estamos aportando 27800 euros anuales a este proyecto que fue el más sobresaliente de entre los seis que evaluó el comité científico de AEFAT. La finalidad del proyecto es estudiar con más detalle las funciones de la proteína de la que hablábamos antes. El grupo de investigación lo lidera Felipe Cortés y la beca la disfruta Almudena Serrano.



Mantener en marcha estas investigaciones supone un esfuerzo económico muy importante para las familias afectadas y se está haciendo posible gracias al trabajo e implicación de las familias en diferentes actividades como carreras o comidas solidarias o el mismo Aitzina Folk.

También se está apoyando económicamente desde AEFAT el encuentro internacional sobre AT que se celebra cada dos años y en el que se juntan médicos y científicos de todo el mundo para compartir, discutir y poner en común los estudios mas recientes en AT. Es un encuentro en el que se encuentran especialmente implicadas asociaciones de AT de todo el mundo.

Nuestros próximos retos...

- Publicar una convocatoria para un nuevo proyecto de investigación en AT, buscando un perfil más clínico. Valorada en 130.000 euros
- Finalizar el estudio de necesidades de las personas afectadas y elaborar un plan de actuación para tratar de cubrir estas necesidades en la medida de lo posible
- Organización de uno de los international workshop bianuales en AT (en colaboración con científicos del comité)
- Encuentro nacional de médicos y personal que atiende a afectados de AT



Que podemos ofrecer...

- Seguimiento de los proyectos que apoyéis con informes anuales, material de difusión etc.
- Desgravaciones fiscales por donaciones al ser AEFAT asociación de utilidad pública
- Publicidad de vuestra compañía en los eventos de la asociación; Aitzina folk festival, Carrera participativa.... Con inclusión de vuestro logo en webs, cartelería , banderolas, gobos, etc.
- Encuentro nacional de médicos y personal que atiende a afectados de AT
- Difusión en redes sociales de los proyectos

Datos de contacto:

Patxi Villén Ruiz

Presidente de AEFAT

(tel. 651 56 39 98)

presidencia@aefat.es

Anexos

Adjuntamos información detallada de las actividades que hemos ido realizando en estos 6 años de vida de la asociación. Creemos que puede ser de interés darle un vistazo a los siguientes informes o memorias:

- Copia del convenio con CABIMER-CSIC para el disfrute de la 1º BECA PREDOCTORAL AEFAT
- Informe resultados primer año BECA
- Memoria Aitzina Folk Festival 2015
- Memoria Aitzina Folk Festival 2014
- Memoria Aitzina Folk Festival 2013
- Memoria actividades AEFAT 2011- 2012-2013
- Memoria actividades AEFAT 2014
- Memoria actividades AEFAT 2015
- Estudio preliminar de necesidades



Mila esker!!!

Gracias!!!

Gràcies !!!

**Copia del convenio con CABIMER-CSIC
para el disfrute de la 1º BECA
PREDOCTORAL AEFAT**



CSIC-AEFAT.Enviado 28.01.14.pdf (Línea de comandos)

Informe resultados primer año BECA

Memoria Aitzina Folk Festival 2015

AEFAT www.aefat.es

Asociación Española Familia Ataxia-Telangiectasia CIF: G01472687

Inscrita en el Registro Nacional de Asociaciones, el 6 de julio de 2010, con el nº 1/1/595510

Declarada de utilidad pública por Orden INT/2541/2014, de 16 de diciembre de 2014

Urbina 15 7º D

01002 VITORIA-GASTEIZ

TF 651563998

presidencia@aefat.es

Memoria Aitzina Folk Festival 2014

AEFAT www.aefat.es

Asociación Española Familia Ataxia-Telangiectasia CIF: G01472687
Inscrita en el Registro Nacional de Asociaciones, el 6 de julio de 2010, con el nº 1/1/595510
Declarada de utilidad pública por Orden INT/2541/2014, de 16 de diciembre de 2014

Urbina 15 7º D
01002 VITORIA-GASTEIZ
TF 651563998
presidencia@aefat.es

Memoria Aitzina Folk Festival 2013

Memoria actividades AEFAT 2011- 2012- 2013

Memoria actividades AEFAT 2014

Memoria actividades AEFAT 2015

Estudio preliminar de necesidades