



Memoria de actividades 20**20**

Investigar para avanzar



Fundación feder
para la investigación de
Enfermedades Raras

Índice

Quiénes somos	02
Patronato	03
01. Comunicación y difusión	04
<ul style="list-style-type: none">▪ Nuestra presencia en foros▪ Fundación FEDER, un referente	
02. Una campaña para concienciar	07
<ul style="list-style-type: none">▪ Impulsamos la transformación social	
03. El conocimiento, una prioridad	10
04. Impulsamos la investigación	12
<ul style="list-style-type: none">▪ V Convocatoria de Ayudas a la investigación▪ Proyectos apoyados en la V Convocatoria de Ayudas a la investigación▪ Criterios científico-técnicos de los proyectos	
05. La investigación, nuestra esperanza	18
<ul style="list-style-type: none">▪ El abordaje de la investigación necesita una estrategia específica▪ Nuestro Comité Asesor se involucra en la estrategia▪ La estrategia aterriza en el segundo semestre	
06. Cuentas anuales 2020	23

¿Quiénes somos?

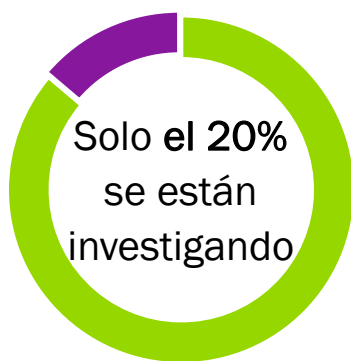


Fundación FEDER, desde el 2006, se centra en participar y desarrollar distintos foros para trasladar:

La importancia de la investigación en **enfermedades raras**

En 2020

Debido a la situación de pandemia social y sanitaria, la Fundación se renueva para desarrollar sus actividades de manera telemática



La **investigación**, como elemento clave para mejorar el diagnóstico, tratamiento y pronóstico vital

¿Qué son las enfermedades raras?

Patronato de Fundación FEDER

- **Juan Carrión Tudela** – Presidente
- **Santiago de la Riva Compadre** – Vicepresidente
- **Isabel Campos Barquilla** – Miembro
- **Fidela Mirón Torrente** – Miembro
- **Juana María Sáenz Rodríguez** – Miembro
- **Almudena Amaya Navarro** - Miembro
- **David Sánchez González** - Miembro
- **Mauro Rosatti García-Morato** – Miembro
- **Jorge José Cruz Villalba** – Miembro
- **Manuel Pérez Fernandez** – Miembro
- **Ángel García-Bravo López-Tofiño** – Miembro
- **Germán López Fuentes** – Miembro
- **Tomás Castillo Arenal** – Miembro
- **Antonio Álvarez Martínez** – Miembro
- **Cristina Díaz del Cerro** - Miembro



1. Comunicación y difusión

Nuestra presencia en foros

Febrero

IX Jornada
“Investigar es
avanzar”

Fue desarrollada por el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras en la que participaron **Santiago de la Riva, miembro de patronato de Fundación FEDER y Alba Ancochea, directora General de FEDER y su fundación.**

Marzo

Acto por el Día
Mundial de las
Enfermedades Raras

Se desarrolló en Madrid el 5 de marzo. Juan Carrión, presidente de ambas entidades **puso en valor la importancia de la investigación y el papel de Fundación FEDER.**

Julio

XIII Reunión Anual
del CIBERER

Juan Carrión participó en este encuentro online que puso en común los avances científicos logrados por las unidades del CIBERER. **En esta edición contó con más de 300 inscritos.**

Octubre

VIII Encuentro
Iberoamericano de
ER, Huérfanas o
Poco Frecuentes

Fundación FEDER estuvo presente en este encuentro online desarrollado por la **Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras (ALIBER)**

Octubre

Café Científico
sobre Ciencia,
Medicina y
Pacientes

Organizado por Centre for Genomic Regulation, fue un espacio de diálogo entre expertos sobre el abordaje de las enfermedades raras donde **se posicionó la importancia de la investigación**, de la participación de los pacientes y la labor de Fundación FEDER.

Fundación FEDER, un referente



Alba Ancochea fue entrevistada por la revista newsRARE, resaltando la importancia de la adecuada colaboración y trabajo conjunto entre los pacientes y los grupos de investigación.

El papel de la Fundación FEDER está presente en encuentros como:

- Jornada del Día Mundial de las ER de Alianza de Investigación Traslacional de Enfermedades Raras (AITER) de Comunidad Valenciana
- Café virtual con organizaciones de pacientes y Share4Rare





2. Una campaña para concienciar

Fundación FEDER impulsó un campaña, enmarcada en esta semana, para visibilizar la **importancia de la investigación en enfermedades raras, las dificultades, el estado de situación en España y en el mundo.**



Infografías realizadas por la Semana de la Ciencia

Contó con el apoyo de:



Impulsamos la sensibilización social

Solo el 20% de las enfermedades raras que existen están siendo investigadas

AGENCIAS / MADRID

Se estima que solo el 20 por ciento de las más de 6.000 enfermedades raras que existen están siendo investigadas, según señaló ayer la Federación Española de Enfermedades Raras (Feder) y su Fundación con motivo de la Semana de la Ciencia.

Impacto registrado en prensa escrita

- Se producen **11 impactos** en medios de comunicación

- El **64% de los impactos** se producen en prensa en papel

- A través de estos impactos en prensa en papel se llega a:

183.000 personas

- A través de nuestras redes sociales se producen:

74.906 impresiones

- Entre Facebook e Instagram se alcanzan a

39.052 personas





3.

El conocimiento, una prioridad

A lo largo del 2020 desarrollamos boletines informativos para:

Divulgar información

Fomentar el conocimiento

Acercar la labor investigadora a los pacientes

A través de ellos, se traslada información de referencia sobre proyectos de investigación. Además se difunden las iniciativas apoyadas por la **V Convocatoria de Ayudas a la Investigación**

Boletín de Investigación - N° 1




Boletín de Investigación N° 2



Boletín de Investigación - N° 3



Boletines de investigación publicados



4. Impulsamos la investigación

V Convocatoria de Ayudas a la Investigación

En junio, nos reunimos con el Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) para abordar:

- 1.** Preocupación por la continuidad de la investigación en enfermedades raras debido a la pandemia
- 2.** Colaboración de la Institución en la Convocatoria Anual de Ayudas
- 3.** El desarrollo de la VI convocatoria de ayudas a la investigación

Captura de la reunión con: Raquel Yotti, Directora del ISCIII, Manuel Cuenca, Subdirector General de Servicios del mismo, y Manuel Posada, Director del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER)



V Convocatoria de Ayudas a la Investigación

A través de esta convocatoria, resuelta en marzo, además de apoyar proyectos de investigación en enfermedades raras, reconocemos la labor de las asociaciones de pacientes a lo largo del proceso investigador.



V Convocatoria de Ayudas a la Investigación

Los proyectos beneficiarios son propuestos por:



En esta convocatoria se han evaluado **60 proyectos**

Convocatoria evaluada por el **Instituto de Salud Carlos III**



Proyectos apoyados en la V Convocatoria de Ayudas a la investigación



cima
CENTRO DE INVESTIGACIÓN
MÉDICA APLICADA
UNIVERSIDAD DE NAVARRA

“Desarrollo de un método de producción y purificación en grado clínico de una proteína terapéutica para una enfermedad huérfana: la porfiria aguda intermitente”

- IP: Dr. Antonio Fontanellas Romá
- Centro: El CIMA-Universidad de Navarra será el centro de referencia



Centro Andaluz de Biología del Desarrollo

“Braincure: medicina de precisión personalizada para las ENACH”

- IP: José Antonio Sánchez Alcázar
- Centro: CABD, Universidad Pablo de Olavide



“Proyecto PASIONHP genética”

- IP: Julián Nevado Blanco
- Centro: Hospital Universitario La Paz – INGEMM

Proyectos apoyados en la V Convocatoria de Ayudas a la investigación



“Medicina personalizada en los defectos genéticos de la neurotransmisión en pediatría. Nuevo enfoque basado en el metabolismo de la sinapsis neuronal”

- IP: Àngels García Cazorla
- Centro: Fundación Sant Joan de Déu



“Desarrollo de herramientas bioinformáticas integradoras de datos genómicos y conocimiento biológico para acelerar descubrimiento de genes de enfermedades raras en pacientes No diagnosticados, BioENoD”

- IP: Joaquín Dopazo
- Centro: Fundación Pública Andaluza Progreso y Salud



“El Sistema Hipocretinérgico en la fisiopatología de la Narcolepsia y de las Hipersomnias Centrales. Claves para el diagnóstico diferencial”

- IP: Isabel de Andrés
- Centro: Universidad Autónoma de Madrid



5. La investigación, nuestra esperanza

En 2020:

1. Finaliza el apoyo al proyecto Desarrollo de nuevas aproximaciones terapéuticas contra las enfermedades priónicas desarrollados desde el Centro de Investigación Cooperativa en Biociencias – CIC bioGUNE y

se inician nuevas acciones para desarrollar sinergias que permitan el impulso de la investigación en distintos grupos de patologías

2. Nuestra directora pasa a formar parte del Comité Constituyente de Representantes de Pacientes del Consorcio Internacional de Investigación en Enfermedades Raras (IRDiRC), en representación la Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras.

El objetivo, integrar la perspectiva de los pacientes en el mayor órgano de investigación para estas patologías del mundo.

El IRDiRC ha establecido los siguientes objetivos para 2027:

- La consecución de diagnóstico en un año
- La aprobación de 1.000 nuevas terapias para enfermedades raras
- El desarrollo de metodologías para evaluar el impacto de diagnóstico y tratamiento

El abordaje de la investigación en exige un estrategia específica

Ante ello,
Nuestra
Fundación

A través del Grupo de trabajo creado entre nuestro patronato y el Comité Científico de la fundación ha trabajado para ver el enfoque de esta estrategia

© Casa de S.M. el Rey. Doña Letizia acompañada del personal participante en la reunión de trabajo de FEDER y su Fundación



Nuestro Comité Asesor Científico se involucra en esta estrategia

En el mes de junio los expertos orientan sobre las líneas del desarrollo de esta estrategia que centre el abordaje de la investigación en que se resalta la necesidad de posicionarse e involucrar a todos los agentes implicados



Nuestro Comité esta formado por : D^a Ana Rath, D. Santiago Grisolía, D. Antoni Montserrat, D. Victor Volpini y D^a Doménica Taruscio.

La estrategia aterriza en el segundo semestre



El trabajo en red con el Centro de Investigaciones Biomédicas en Red de Enfermedades Raras (CIBERER) y el Instituto de Salud Carlos III impulsa esta acción.

A través del trabajo colaborativo con distintos agentes, la orientación del Comité Asesor y el impulso del patronato, la Fundación FEDER dará continuidad al: **PLAN PILOTO DE DIAGNÓSTICO GENÉTICO EN ENFERMEDADES RARAS**



Puesto en marcha en **2018**



Se ha logrado:

- El diagnóstico de **más de 30 familias**
- La identificación de **2 nuevos genes**

Fundación FEDER trabaja para lograr el diagnóstico de las familias que, a pesar del desarrollo del Plan, aún están en espera de que se realicen las pruebas e investigaciones necesarias para poder recibir un diagnóstico.



6. Cuentas anuales 2020

BALANCE DE SITUACIÓN MODELO ABREVIADO**A. ACTIVO**

Nº DE CUENTAS	AGRUPACIÓN	NOTA	EJERCICIO ACTUAL	EJERCICIO ANTERIOR
	A) ACTIVO NO CORRIENTE		8.659,29	21.519,07
20, (280), (2830), (290)	I. Inmovilizado intangible		4.958,18	7.189,58
21, (281), (2831), (291), 23	III. Inmovilizado material		3.701,11	5.830,39
2505, 2515, 2525, (2595), 260, 261, 262, 263, 264, 265, 267, 268, (269), 27, (2945), (2955), (297), (298)	VI. Inversiones financieras a largo plazo		0,00	8.490,10
	B) ACTIVO CORRIENTE		177.526,27	233.457,12
447, 448, (465)	III. Usuarios y otros deudores de la actividad propia		80.000,00	80.000,00
	2. Entidades asociadas		80.000,00	80.000,00
57	VIII. Efectivo y otros activos líquidos equivalentes		117.526,27	173.457,12
	TOTAL ACTIVO (A + B)		186.185,56	254.976,19

B. PATRIMONIO NETO Y PASIVO

Nº DE CUENTAS	AGRUPACIÓN	NOTA	EJERCICIO ACTUAL	EJERCICIO ANTERIOR
	A) PATRIMONIO NETO		155.996,97	95.269,43
	A-1) Fondos propios		8.192,96	3.247,10
	I. Dotación fundacional		30.000,00	30.000,00
100	1. Dotación fundacional		30.000,00	30.000,00
120, (121)	III. Excedentes de ejercicios anteriores		-26.752,00	-28.369,83
129	IV. Excedente del ejercicio		4.945,86	1.616,93
130, 131, 132	A-3) Subvenciones, donaciones y legados recibidos		147.804,01	92.022,33
	B) PASIVO NO CORRIENTE		22.194,41	30.027,74
	II. Deudas a largo plazo		22.194,41	30.027,74
1615, 1635, 171, 172, 173, 175, 176, 177, 179, 180, 185, 189	3. Otras deudas a largo plazo		22.194,41	30.027,74
	C) PASIVO CORRIENTE		7.994,18	129.679,02
	III. Deudas a corto plazo		7.833,33	7.833,33
500, 505, 506, 509, 5115, 5135, 5145, 521, 522, 523, 525, 528, 551, 5525, 555, 5565, 5566, 5595, 5598, 560, 561, 569	3. Otras deudas a corto plazo		7.833,33	7.833,33
412	V. Beneficiarios-Acreedores		0,00	121.845,69
	3. Otros		0,00	121.845,69
	VI. Acreedores comerciales y otras cuentas a pagar		160,85	0,00
410, 411, 419, 438, 465, 466, 475, 476, 477	2. Otros acreedores		160,85	0,00
	TOTAL PATRIMONIO NETO Y PASIVO (A+B+C)		166.185,56	254.976,19



**GRACIAS POR
HACERLO POSIBLE**



Fundación feder
para la investigación de
Enfermedades Raras