



Fundación feder
para la investigación de
Enfermedades Raras

INVESTIGACIÓN

MEMORIA ANUAL

2023

ÍNDICE

Introducción

1

Difusión de la investigación

CuadERNos de Investigación

Campaña #ahoraER

Semana de la ciencia y de la innovación

4

Apoyo a la investigación

VII Convocatoria de ayudas

VIII Convocatoria de ayudas

Proyecto OriGEN

Año de Especial Interés Santiago Ramón y Cajal 2022

Proyecto Sarcoma de Ewing y terapias avanzadas

7

Promoción de la investigación

II Convocatoria de las Ayudas a la Investigación Fundación Merck Salud - Fundación FEDER

14

Memoria económica

15

Introducción

En 2006 creamos nuestra **Fundación para la investigación** con el objetivo de contribuir al desarrollo y mejora de las condiciones de vida de las personas que conviven con enfermedades raras, a través de la **promoción y apoyo**, en cualquiera de sus formas, de **programas de investigación** y la **divulgación** de cuanta información exista en torno a estas enfermedades.



Para ello desde FEDER junto con la Fundación, desarrollamos las siguientes acciones de:

- **Divulgación y sensibilización** sobre la importancia de investigar en enfermedades raras.
- **Apoyo a proyectos de investigación** a través de iniciativas como nuestra Convocatoria Anual de Ayudas a la Investigación.
- **Impulso de sinergias y alianzas**, promoviendo la participación y el papel de los pacientes en el proceso de investigación.



Nuestro Patronato

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

Nuestro Comité Asesor

Nuestro comité está formado por:



D. Antoni Montserrat



Dª Ana Rath



Dª Doménica Taruscio



D. Victor Volpini

Difusión de la investigación

CuadERnos de Investigación

Objetivo

El proyecto de los **cuadERnos de Investigación en enfermedades raras** ve la luz en el último trimestre del año 2021. Fundación FEDER, con el fin de reducir la brecha que existe entre el conocimiento científico y el paciente/familiar, apuesta por una acción formativa que pone el foco en:

- Conseguir atraer la atención de las personas que conviven con ER hacia la temática biomédica.
- Formar e informar a nuestro colectivo sobre estas materias del ámbito bioclínico, que les conciernen de manera directa.
- Incrementar su capacidad de comprensión mediante un lenguaje adaptado
- Empoderar a nuestro colectivo, como consecuencia del incremento de su formación en estos contenidos.

Actividades desarrolladas para alcanzarlos

En el año 2023 se han publicado 2 cuadERnos de Investigación. En el primer semestre del año se ha publicado el séptimo **cuadERno de Investigación en cribado pre/neonatal**.

El objetivo de este cuadERno es el de mostrar en un formato sencillo y comprensible cómo se realizan las pruebas de cribado, cuál es su utilidad y potencial para identificar la posible existencia de una patología minoritaria en el feto/neonato, las enfermedades que se criban actualmente en España y en sus distintas Comunidades/Ciudades autónomas y el cribado en el contexto europeo.



El **segundo cuadERno de Investigación** del año aborda el tema de la necesidad y utilidad de los biobancos para la investigación biomédica, su funcionamiento y la importancia que tiene la donación de muestras biológicas por parte de pacientes y familiares con enfermedades raras para incentivar la investigación.



Ambos cuadERnos se han divulgado a través del boletín de socios de FEDER, en la web de FEDER y en la revista del CIBERER, además de por redes sociales.

Campaña #aHoraER

Fundación FEDER tiene como uno de sus ejes centrales divulgar la importancia de la investigación en enfermedades raras. Este año 2023 se ha diseñado una campaña de comunicación denominada "aHoraER" que reúne a investigadores, asociaciones y el patronato de la Fundación para promover la investigación en enfermedades raras y mejorar la calidad de vida de las personas afectadas por estas condiciones, a través del programa de ayudas a la investigación de enfermedades raras que Fundación FEDER impulsa desde 2015.

#aHoraER, pretende poner el foco en la necesidad de investigar AHORA para que el FUTURO sea favorable para las familias que conviven y convivirán con patologías minoritarias. Se trata de una campaña multicanal (que incluye no solo comunicación externa, sino también interna), longitudinal (de un año de duración) y multimedia (empleará distintos formatos), que permita acercar los proyectos de investigación beneficiarios de este programa de forma amena, utilizando fórmulas atractivas y enfoques diferenciadores e interesantes, introduciendo a las personas como hilo conductor (más allá de los logros científicos), reduciendo al mismo tiempo la complejidad lingüística y asegurando la total accesibilidad.

Esta campaña permitirá posicionar a FEDER y a Fundación como fuente de información y creación de esta, haciendo visible el impacto de los proyectos de investigación apoyados por Fundación FEDER y sus resultados, bajo la idea de que todos los proyectos, por pequeños que sean, son capaces de cambiar muchas vidas.



Semana de la Ciencia y la Innovación

En 2023 FEDER y su Fundación participaron en la **Semana de la Ciencia y de la Innovación** evidenciando el valor del movimiento asociativo en la investigación de enfermedades raras. Así, se dieron a conocer el balance de los datos de sus 7 primeras Convocatorias de Ayudas a la Investigación para, de este modo, evidenciar el papel que juegan los pacientes durante el proceso investigador.



De todos los proyectos presentados, F. FEDER ha apoyado un total de 29 proyectos que han permitido investigar sobre el diagnóstico y tratamiento de más de 10 grupos de enfermedades y el impulso de nuevas herramientas diagnósticas. En menos de una década, se han presentado 265 proyectos a estas convocatorias liderados por más de 110 unidades de investigación.



En 2006, FEDER creó la Fundación FEDER para la investigación con el objetivo de promover y apoyar la investigación en enfermedades raras.

¿POR QUÉ es necesaria la investigación en enfermedades raras?

Desde 2015, Fundación FEDER lanza una Convocatoria anual de Ayudas a la Investigación, que implica activamente a nuestro tejido asociativo y a equipos de investigación nacionales e internacionales.

Hasta la fecha se han resuelto 7 convocatorias de investigación con una inversión global de 523.000€, que se suman a otras iniciativas investigadoras procedentes de nuestro movimiento asociativo. **Todo ello posiciona a los pacientes en el centro del proceso investigador.**

Se estima que **más de 3 millones** de personas conviven con enfermedades raras o están en busca de diagnóstico en España; más de 350 en todo el mundo.

Porque **existen 6.172 enfermedades raras** en Europa, aunque se estima que son más de 7.000.

Sólo el **20%** de ellas están siendo investigadas.

El **70%** tienen origen genético y pediátrico.

Retraso diagnóstico de más de 4 años; para un 20% del colectivo más de una década.

Sólo existe **tratamiento para el 6%** de las enfermedades raras.

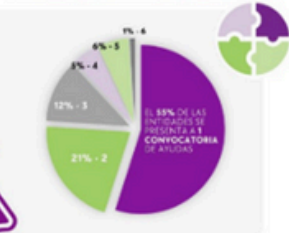


SE HAN PRESENTADO **265 PROYECTOS**

111 UNIDADES DE INVESTIGACIÓN HAN LIDERADO LAS PROPUESTAS

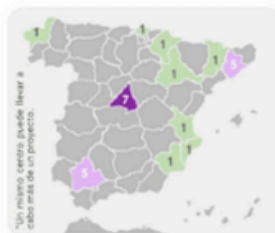


140 ENTIDADES PRESENTAN PROYECTOS DE INVESTIGACIÓN



SE HAN APOYADO **29 PROYECTOS**

PROYECTOS IMPULSADOS EN 25 CENTROS DE INVESTIGACIÓN*



INVESTIGACIÓN DE **MÁS DE 10** ENFERMEDADES Y NUEVAS HERRAMIENTAS



Apoyo a la investigación

Convocatoria de ayudas a la investigación



Esta convocatoria nace en 2015 para fomentar el desarrollo de la investigación básica y traslacional de las enfermedades raras mediante el **apoyo a proyectos de investigación presentados por entidades del movimiento asociativo de FEDER y ejecutados por centros investigadores en España**. De este modo, además de apoyar proyectos de investigación en enfermedades raras, se reconoce toda la labor que las asociaciones de pacientes desarrollan a lo largo de todo el proceso investigador.

El abordaje de la investigación en patologías minoritarias exige un planteamiento específico sobre el que es necesario posicionarse e involucrar a todos los agentes implicados. Para ello, Fundación FEDER constituye en 2019 un Comité Científico Asesor como órgano de apoyo y asesoramiento, formado por personas de especial relevancia, conocimiento y experiencia en el ámbito de la investigación en ER que se han distinguido por su trayectoria profesional.

VII Convocatoria de ayudas a la investigación

La semana del **8 de mayo** se ha hecho pública la resolución de la VII convocatoria de ayudas a la investigación de Fundación FEDER. En esta VII convocatoria los 2 proyectos de la Modalidad B de ayudas predoctorales dirigidos al diagnóstico y al tratamiento han quedado desiertos.

Por tanto, el **importe global concedido ha sido de 125.000€**. Un año más, el Instituto de Salud Carlos III ha colaborado en la evaluación de los proyectos. Los proyectos beneficiarios son:



VII CONVOCATORIA
DE AYUDAS A LA
INVESTIGACIÓN
EN ENFERMEDADES RARAS



DIAGNÓSTICO

“Implicación de las células madre musculares en la fisiopatología de la nueva distrofia muscular LGMD-R21: bases para el diseño y desarrollo de estrategias terapéuticas en las distrofias musculares”.

Investigadora Principal: Carmen Paradas López

Centro: Hospital Universitario Virgen del Rocío/Instituto de Biomedicina de Sevilla (HUVR/IBiS)

Asociación de Enfermedades Neuromusculares de Andalucía

“Estudio del cáncer secundario en pacientes con retinoblastoma hereditario; diseño de una estrategia basada en biopsia líquida para un diagnóstico temprano y adecuado seguimiento - Proyecto RET-LB”.

Investigador Principal: Eduard Serra

Centro: Instituto de investigación Germans Trias i Pujol - IGTP

Fundació La Nineta dels Ulls

TRATAMIENTO

“Análisis de variantes y reposicionamiento de fármacos para el tratamiento del síndrome de KBG”.

Investigador Principal: Victoriano Mulero Méndez
Centro: Universidad de Murcia
Asociación Española Síndrome de KBG



“Desarrollo de nuevas terapias celulares para el tratamiento de pacientes de lupus eritematoso sistémico”.

Investigadora Principal: Laura Belver Miguel
Centro: Instituto de Investigación contra la Leucemia Josep Carreras
Asociación Lupus de Málaga y Autoinmunes

INVESTIGACIÓN EN ENFERMEDADES CON UNA PREVALENCIA ESTABLECIDA EN ORPHANET DE 1-9/1.000.000 O INFERIOR

“Nuevas estrategias terapéuticas para el Síndrome de CLIFAHDD” .

Investigador Principal: Victoriano Mulero Méndez
Centro: Universidad de Murcia
Asociación Española Síndrome de KBG

Difusión de los resultados de las convocatorias

Se ha diseñado un espacio en la web de Fundación FEDER destinado a las convocatorias de ayudas a la investigación. En este lugar se pueden consultar los datos principales de los proyectos beneficiarios de cada una de las convocatorias, como los objetivos metodología, resultados y publicaciones.



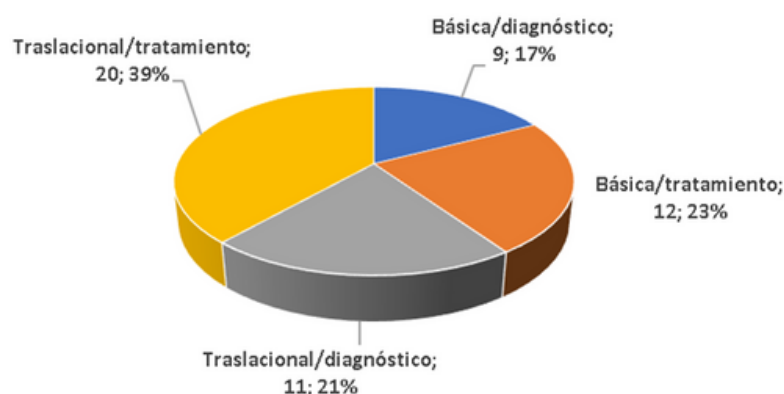
VIII Convocatoria de ayudas a la investigación

El lanzamiento de la **VIII convocatoria de ayudas a la investigación** se realizó el 19 de octubre de 2023. Esta convocatoria tiene una dotación de **175.000€** dirigidos a apoyar 7 proyectos de investigación (básica o traslacional) con un importe de 25.000€ cada uno. De estos 7 proyectos, 3 tienen por objeto el diagnóstico y 3 tienen por objeto el tratamiento de enfermedades poco frecuentes.

Asimismo, se apoya 1 proyecto dirigido a la investigación en enfermedades con una prevalencia establecida en Orphanet de 1-9/1.000.000 o inferior que cumpla los 2 siguientes requisitos, tomando como referencia el MAPER del CIBERER (el proyecto debe dirigirse a una única enfermedad):

- Carezcan de proyectos de investigación en nuestro país.
- Carezcan de ensayos clínicos en nuestro país.

La distribución de los proyectos presentados ha sido la siguiente



Proyecto Origen

FEDER y su Fundación desarrollan desde el 2021 una acción dirigida al colectivo más vulnerable dentro de las enfermedades raras constituido por aquellas personas que no disponen de un diagnóstico para su enfermedad.

El objetivo de este proyecto es el de conseguir el diagnóstico genético en estos casos complejos en los que los estudios genéticos habituales que se realizan en los servicios de genética hospitalaria no han dado resultados. Este proyecto lleva a cabo estudios de investigación adicionales con los que se pueda obtener un diagnóstico o bien, aproximarse a su obtención. Para ello, se han diseñado estos

estudios funcionales para intentar resolver 4 casos clínicos que se llevan a cabo en 2 centros de investigación públicos:

1. Fundación para la Investigación Biomédica del Hospital Universitario La Paz (FIBHULP).
2. Centro de Biología Molecular Severo Ochoa (CBMSO). Proyecto "Validación funcional de casos con variante de significado incierto".



Año de Especial Interés Santiago Ramón y Cajal 2022

El año 2022, el Gobierno de España lo declaró «Año de Investigación Santiago Ramón y Cajal 2022» para conmemorar a uno de los investigadores más importantes de nuestra historia reciente. Se trata de un Acontecimiento Especial de Interés Público que se extenderá hasta el 31 de mayo de 2025.

Esta declaración de AEIP es un instrumento mediante el cual se fomenta la participación del sector privado en conmemoraciones de especial interés, de manera que: (a) ofrece a las empresas colaboradoras un conjunto de incentivos fiscales específicos (artículo 27 de la Ley 49/2002, de 23 de diciembre, de régimen fiscal de las entidades sin fines lucrativos y de los incentivos fiscales al mecenazgo) y (b) facilita a los organizadores la obtención de fondos privados para la realización de actividades, así como una mejor difusión y divulgación del evento.

FEDER se propone desarrollar un conjunto de acciones que sirva de acicate al impulso económico a la investigación de las enfermedades raras, para lo cual se plantea el siguiente plan de actuación:

1. Desarrollo de un estudio de investigación social sobre el impacto de las iniciativas emprendidas por el movimiento asociativo para la investigación de las enfermedades raras.
2. Campaña de impulso de la sostenibilidad de la investigación mediante la sensibilización del tejido empresarial.
3. Acción de investigación estratégica y global de ER.



Proyecto Sarcoma de Ewing y Terapias Avanzadas

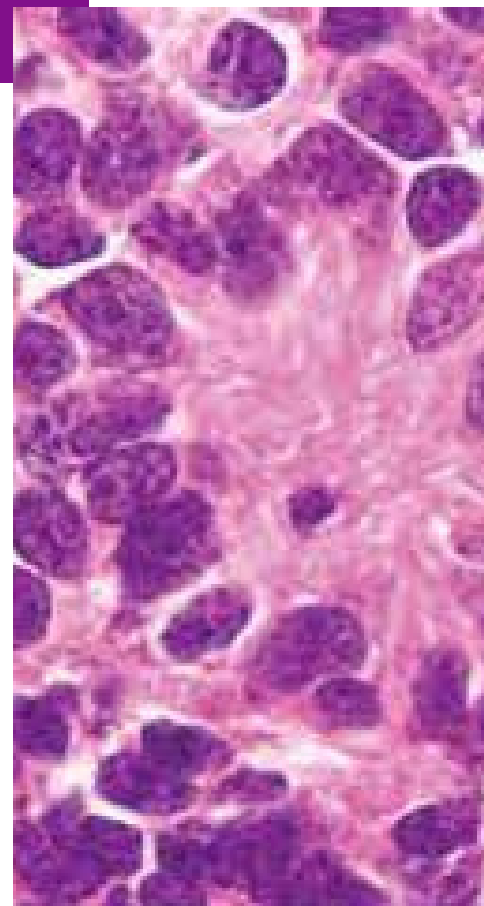
En el año 2023 se diseñó la propuesta de este estudio de investigación que se desarrolla desde la Unidad de tumores sólidos del Instituto de Salud Carlos III.

El sarcoma de Ewing es un tumor pediátrico muy agresivo. La mayoría de los tumores se localizan en los huesos tubulares largos, como la tibia o el fémur, aunque el 10% de los tumores también pueden desarrollarse en los tejidos blandos. La supervivencia global a los 5 años es aproximadamente del 65%, aunque este valor varía significativamente en función de la localización anatómica de los tumores primarios y la presencia de metástasis en el momento del diagnóstico.

Con este proyecto se pretende explorar una alternativa totalmente novedosa para el tratamiento de esta enfermedad. Este proyecto pretende abordar la fase pre-clínica en una primera fase en un modelo celular y, posteriormente, en un modelo animal, de modo que se asienten las bases para un futuro ensayo clínico en pacientes. Los objetivos son:

1. Apoyar una línea de investigación en Sarcoma de Ewing: A su vez, se divide en 2 líneas de estudio:
 - Evaluar la especificidad y biodistribución in vivo de las terapias objeto de estudio.
 - Evaluar el efecto de la terapia sobre el crecimiento tumoral (análisis de eficacia) y su posible toxicidad.

2. Acompañar al movimiento asociativo de esta patología para que conozcan el proyecto en sus diferentes fases y ayudarles en el manejo de sus expectativas a través de nuestro Servicio de Información y Orientación (SIO) y el Servicio de Atención Psicológica (SAP). Entre otras acciones se organizarán encuentros entre investigadores y afectados/familias para que conozcan el proyecto, su alcance y sus resultados de manera directa.



Promoción de la investigación

Ayudas a la investigación Fundación Merck Salud - Fundación FEDER



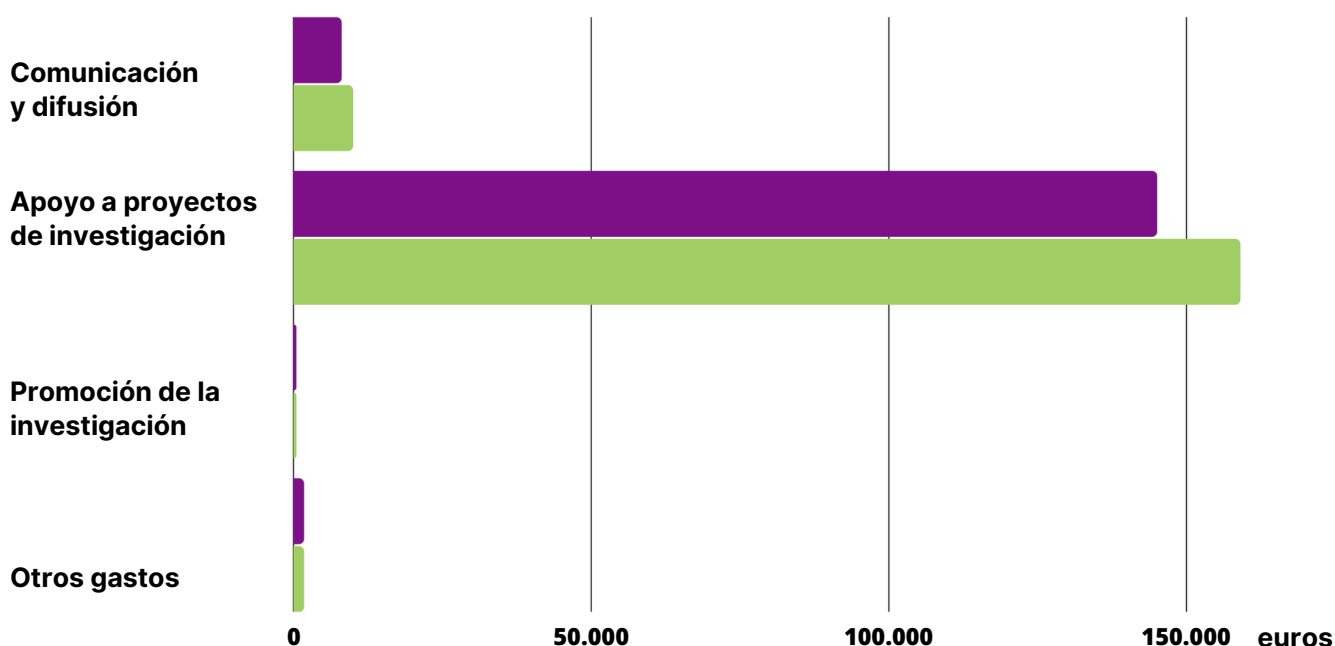
Convocatoria Ayuda Fundación Merck Salud-
Fundación FEDER a la investigación clínica en
enfermedades raras

En noviembre del 2022 se hizo pública la renovación del convenio de colaboración entre Fundación Merck Salud y Fundación FEDER para colaborar en las Ayuda Fundación Merck Salud – Fundación FEDER de Investigación Clínica en Enfermedades Raras. La ayuda está destinada a financiar con 30.000€ proyectos de investigación clínica en Enfermedades Raras, llevados a cabo en España, en un plazo mínimo de 1 año y máximo de 3 años. El plazo límite para la recepción de los proyectos fue el 13 de enero de 2023.

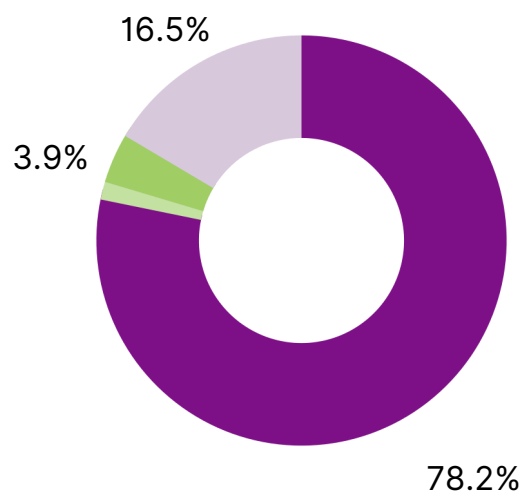
Este año, el premio ha sido para el proyecto 'Diseño de terapias celulares basadas en péptidos DNA miméticos para el tratamiento de pacientes de lupus eritematoso sistémico' liderado por la Dra. Laura Bolver y su equipo, del Instituto de Investigación contra la Leucemia Josep Carreras. Coincide este año que este mismo proyecto también ha sido beneficiario de la VII Convocatoria de Investigación de F. FEDER.

Memoria económica

Recursos económicos totales empleados

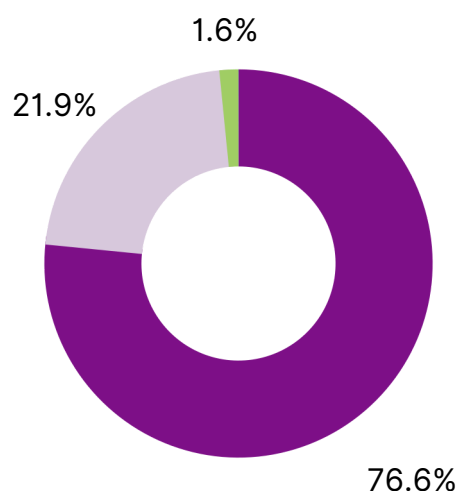





Gastos



Comunicación y difusión	8.024 euros
Apoyo a proyectos de investigación	145.000 euros
Promoción de la investigación	400 euros
Otros gastos	1.691 euros

Fuentes de financiación



	Subvenciones privadas y convenios	130.925 euros
	Donativos y captación de fondos	37.378 euros
	Ingresos excepcionales	2.684 euros

Nos acompañan y hacen posible nuestra acción:

 globalvia

 ruisma



 Deloitte.



