MEMORIA DE ACTIVIDADES 2018

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA CONTRA LA LEUCODISTROFIA,
ELA ESPAÑA

Descripción breve

Entidad de Utilidad Pública -Orden Int/1952/2012 de 20 de agosto- y se encuentra acogida a la ley 49/2002 de 23 de diciembre, de régimen fiscal de las entidades sin fines lucrativos y de los incentivos fiscales al mecenazgo

ELA España
www.elaespana.com

ÍNDICE DE CONTENIDOS

1. Atención social y sanitaria a las personas afectadas por leucodistrofia y sus familias
   a) Servicio de Información y Orientación (SIO)
   b) Servicio de Acompañamiento Psicológico (SAP)
   c) Musicoterapia
   d) Red de Ayudas e Información en Leucodistrofias (RAIL)
   e) Convocatoria de ayudas a necesidades especiales
   f) Red social de ayudas.

2. Sensibilización sobre las leucodistrofias
   a) Lo que debemos saber
   b) San Jordi y las leucodistrofias
   c) VI Semana de la Salud
   d) Fira de Entitats
   e) 24h por ELA España
   f) Encuentro Nacional de Familias
   g) Triangular de fútbol en Andosilla
   h) II Edición de Montañismo solidario en Lentegí.
   i) VIII Torneo de Pádel en Córdoba.
   j) ELA en el Hiper Eroski Leioa.
   k) Tus derechos te cuidan
   l) Rastrillos benéficos

3. Formación, información y divulgación sobre las leucodistrofias
   a) Conferencia de Minoryx
   b) Jornada Nacional Familias-Profesionales de ELA España 2018. De la práctica clínica al día a día.
   c) Valoradores de la dependencia
   d) Boletines informativos
   e) Página web

4. Apoyo a la investigación
   a) Comité de Expertos de ELA España
   b) Derivación de pacientes para su diagnóstico genético definitivo
   c) Derivación y pacientes para su inclusión en el ensayo clínico con *Pioglitazona* para portadoras X-ALD y afectados AMN

5. Otras acciones
   a) Lotería
   b) Bolígrafos y llaveros 3D
   c) Calendario 2019
   d) Teaming
   e) Splitfy
   f) Reto nuez

7. Relaciones asociativas

a) Association Européene contre les Leucodystrophies – ELA
b) Federación Española de Enfermedades Raras – FEDER
c) Federación de Asociaciones de minusválidos Físicos y Orgánicos de la Comunidad de Madrid – FAMMA
d) Federación Española de Enfermedades Neuromusculares – ASEM
e) Instituto de Salud Carlos III – ISC III
f) Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias – CREER
g) Fundación Prójimo Próximo
h) Centro de Referencia Estatal de Autonomía Personal y Ayudas Técnicas - CEAPAT

Por una mejor calidad de vida de los afectados de leucodistrofia.

Por el recuerdo de los que ya no están.

Por el esfuerzo de sus familias.

Por una esperanza en el mañana.

1. ATENCIÓN SOCIAL Y SANITARIA A LAS PERSONAS AFECTADAS POR LEUCODISTROFIA Y SUS FAMILIAS.

a) Servicio de Información y Orientación (SIO)

Descripción:

El Servicio de Información y Orientación, es un servicio que tiene como función formar e informar sobre el conocimiento de las leucodistrofias, sus síntomas y alteraciones más frecuentes, a través de dos Trabajadores Sociales.

Su carácter es gratuito y diario con un horario de atención de lunes a jueves de 8:00 a 17:30 horas y los viernes de 8:00 a 16:30 horas.

Objetivos del servicio:

- Favorecer la creación de una red social de apoyo para luchar contra el aislamiento, desinformación y desorientación que genera la enfermedad
- Facilitar la información y la comunicación sobre cualquier tema relacionado con la enfermedad.
- Posibilitar el desahogo emocional de los enfermos y sus familias.
- Facilitar información sobre recursos socio-sanitarios disponibles.
- Procurar información y conocimientos que permitan mejorar el autocuidado y la calidad de vida del paciente.

Metodología del SIO:

- *Difusión del servicio:*

Resulta fundamental dar a conocer el servicio, con el fin de que todas aquellas personas interesadas, puedan ponerse en contacto con nuestra entidad.

Para ello se difunde a través de:

- Las campañas de sensibilización.
- Presencia en medios de comunicación.
- Página web.

- *Recepción, valoración y atención directa:*

  - Recepción de solicitudes de información mediante 4 canales:

    - Entrevistas personales en la sede social de ELA España (C. Multifuncional La Rambla).
    - Contacto telefónico, en nuestros números (91 297 75 49/91 298 69 69; 678 53 29 28/670 81 76 95) o correo electrónico a (elaespana.aso@gmail.com).
    - Formulario web (www.elaespana.org).
    - Correo postal a ELA España. C. Multifuncional La Rambla. Avda. Príncipes de España 20. 2ª planta. 28823. Coslada. Madrid.

  - Análisis y valoración de la demanda.

La solicitud de información es estudiada, para su posterior resolución o derivación a otros servicios o actividades prestados por ELA España, teniendo en cuenta el tipo de usuario.

- Tipo de recursos utilizados:

  - Información sobre las Leucodistrofias, sus síntomas y alteraciones más frecuentes, aclarando todas aquellas dudas que el paciente posea, en torno a su situación.
  - Derivación de pacientes hacia médicos especialistas, dependiendo de la Comunidad de origen, así como de Centros Hospitalarios donde traten la enfermedad.
  - Información sobre las actuaciones y recursos materiales y humanos con que cuenta la Asociación.
  - Información acerca de la situación de nuestro colectivo ante la Administración, las lagunas existentes, nuestras demandas, nuestros objetivos, metodología de trabajo y resultados obtenidos.
  - Información sobre las actividades que desarrolla la entidad y de las que pueden ser beneficiarios.
  - Elaboración de informes sociales, trámites y gestiones institucionales a petición del usuario.
  - Información y documentación a profesionales del ámbito sanitario, social y educativo
  - Contacto y comunicación con afectados por la misma patología.
  - Apoyo psicológico
  - Seguimiento de los casos

- *Coordinación:*

  Labores de coordinación con profesionales del ámbito educativo, sanitario y social, al igual que con otras entidades relacionadas con nuestro colectivo.

- *Evaluación:*

  La evaluación del ejercicio se ha llevado a cabo a través de los siguientes medios:

  - Memoria de seguimiento (este documento).
  - Memoria final de la actividad.
  - Autoevaluación, control de calidad interno (encuesta anual a los usuarios).

Resultados:

De enero a diciembre de 2018 el Servicio de Información y Orientación de ELA España ha prestado atención, información y apoyo a las siguientes familias, además de a profesionales de ámbito sanitario, social y educativo y a estudiantes:

Tipos de usuarios:

- Familiares de afectados: 180 (122 mujeres y 58 hombres)
- Afectados adultos: 26 (20 hombres y 6 mujeres)
- Profesionales: 9 (5 hombres y 4 mujeres)
- Otros: 6 (5 mujeres, 1 hombre)

Total de usuarios: **221**

- Nº total de usuarios mujeres: 137
- Nº total de usuarios hombres: 84

Consultas en 2018:

- Nº total de afectados por los que se han realizado consultas por parte de los usuarios: 219, de los cuales: 93 mujeres y 125 afectados hombres.
- Nº total de consultas atendidas en 2018: **2242**
- Nº de consultas asociadas a casos concretos: 2240
- Nº de consultas generales no asociadas a un afectado concreto: 2

Con las **nuevas familias** se ha intervenido de la siguiente manera:

- Facilitando información sobre el origen y evolución de la enfermedad.
- Facilitando el contacto y la comunicación con familias afectadas por la misma enfermedad.
- Realizando acompañamiento en periodos de ingresos o consultas hospitalarias.

- Manteniendo un seguimiento de los casos de urgencia sanitaria y/o social, acompañando a la familia de manera continua y orientándola, prestándola apoyo para el desarrollo de cuantas acciones sean precisas para la orientación sanitaria y la normalización de su situación.

- Ofreciendo apoyo psicológico a las personas afectadas y familiares en el momento del diagnóstico.

- Facilitando el acceso o proveyéndoles con recursos propios de la entidad, para alcanzar el diagnóstico genético.

- Facilitando el contacto con profesionales de referencia.

- Derivando sus consultas médicas al Consejo Científico-Médico de la Asociación Española contra la Leucodistrofia.

- Facilitando al médico de referencia de la persona afectada el contacto con los profesionales del Comité Científico-Médico de la Asociación Española contra la Leucodistrofia.

- Facilitando información y/o contacto con hospitales y centros de referencia para el tratamiento la atención o el diagnóstico del afectado.

- Visitando los Centros Escolares de los niños afectados.

- Facilitando información a profesionales del área sanitaria que atiendan a pacientes afectados por algún tipo de Leucodistrofia.

- Derivando, coordinando o gestionando acciones para el tratamiento, la atención rehabilitadora, los recursos públicos o privados, mediando ante conflictos, y cuantas otras acciones requieran la intervención del dpto. de trabajo social para la obtención de recursos, derechos o atenciones que supongan para el afectado y la familia una mejor gestión y actuación ante la enfermedad y la discapacidad, tanto a través de los recursos públicos o privados existentes así como de los propios de la entidad.

Con **el resto de familias afectadas** pertenecientes a la asociación se ha mantenido un contacto periódico, interviniendo de la siguiente manera:

- Haciendo un seguimiento del estado emocional del cuidador principal y el núcleo familiar.

- Haciendo un seguimiento de la evolución de la enfermedad en el afectado.

- Atendiendo las demandas de información u orientación y necesidades expresas de la familia y el afectado a nivel social, educativo, sanitario, y laboral

- Facilitando orientación socio-sanitaria mediante actos de información grupal.

- Apoyando el mantenimiento de las redes de iguales.

- Facilitando orientación acerca de los ayudas y recursos socio-sanitarios, su solicitud y beneficios.

- Ofreciendo apoyo psicológico a las personas afectadas y familiares durante el desarrollo y evolución de la enfermedad.

- Ofreciendo apoyo psicológico al núcleo familiar en el momento del duelo.
- Acompañamiento hospitalario y atención social en domicilio.

Actuación sobre consultas de **profesionales**:

- Facilitando el contacto con especialistas de referencia
- Facilitando centros de diagnóstico o información sobre nuevas alternativas terapéuticas
- Facilitando información para el acceso a nuevas herramientas diagnósticas.
- Facilitando bases de datos sobre incidencia, características y situación del colectivo afectado, en función de la distribución geográfica, por tramo de edad, fenotipo,...
- Facilitando el contacto con poblaciones diana de estudio.
- Facilitando a través de recursos propios la obtención de muestras para estudios.
- Facilitando cualquier otra información requerida por el profesional dentro del campo de las competencias de ELA España.

Actuación sobre consultas de **estudiante**s:

- Facilitando información y/o documentación concreta sobre demandas informativas principalmente relacionadas con la discapacidad y necesidades del colectivo y/o la clínica y atención requerida por pacientes afectados por estas enfermedades.

Actuación en consultas de la **población general**:

- Facilitando información general sobre la patología, la actividad desarrollada desde ELA España, sus fines y misión.

b) Servicio de Acompañamiento Psicológico (SAP)

El Servicio de Acompañamiento Psicológico, tiene como función facilitar el proceso de cambio que supone padecer una enfermedad degenerativa e intentar minimizar este impacto emocional, para reducir el riesgo de consecuencias psicopatológicas; promoviendo que la persona afectada y su familia se hagan responsables de su propio bienestar. Es un importante recurso de afrontamiento, y su disponibilidad, recepción y percepción, se asocian con una mejor adaptación a la enfermedad y a una mejor calidad de vida.

Su carácter es gratuito y diario con un horario de atención de lunes a viernes de 8:00 a 16:30 horas.

Objetivos del servicio:

- Ayudar a las familias que han sufrido o sufren esta enfermedad en alguno de sus miembros de su familia, con información clara, objetiva y científica sobre la leucodistrofia, así como con el testimonio y la experiencia de otras familias afectadas.
- Apoyar emocionalmente a los miembros de la unidad familiar ante posibles conflictos derivados de la situación- problema.

- Favorecer las redes sociales de ayuda entre las familias.

- Favorecer la adaptación de la familia a la nueva situación, para facilitar la adecuada atención al niño/a durante su enfermedad.

- Reforzar, mediante el trabajo en grupo, los aspectos positivos personales y aquellas potencialidades que ayuden a superar la problemática común específica.

Metodología del SAP:

- *Difusión del servicio:*

Resulta fundamental dar a conocer el servicio, con el fin de que todas aquellas personas interesadas, puedan ponerse en contacto con nuestra entidad.

Para ello se difunde a través de:

- Las campañas de sensibilización.
- Presencia en medios de comunicación.
- Página web.

- *Recepción, valoración y atención directa:*

  - Recepción de solicitudes de información mediante 4 canales:

    - Entrevistas personales en la sede social de ELA España (C. Multifuncional La Rambla).
    - Contacto telefónico, en nuestros números (673 35 66 26/91 297 75 49/91 298 69 69) o correo electrónico a (psico.elaespana@gmail.com).
    - Web (http://www.elaespana.es/areafamilias/servicio-de-atencion-psicologica/).
    - Correo postal a ELA España: C. Multifuncional La Rambla. Avda. Príncipes de España 20, 2ª planta. 28823. Coslada. Madrid.

  - Análisis y valoración de la demanda.

  La solicitud de información es estudiada, se presta apoyo emocional en el momento del diagnóstico, durante el transcurso de la enfermedad y en el proceso de duelo. Se utilizan distintas técnicas para trabajar los aspectos emocionales, cognitivos y conductuales.

- *Coordinación:*

Labores de coordinación con profesionales del ámbito educativo, sanitario y social, al igual que con otras entidades relacionadas con nuestro colectivo.

- *Evaluación:*

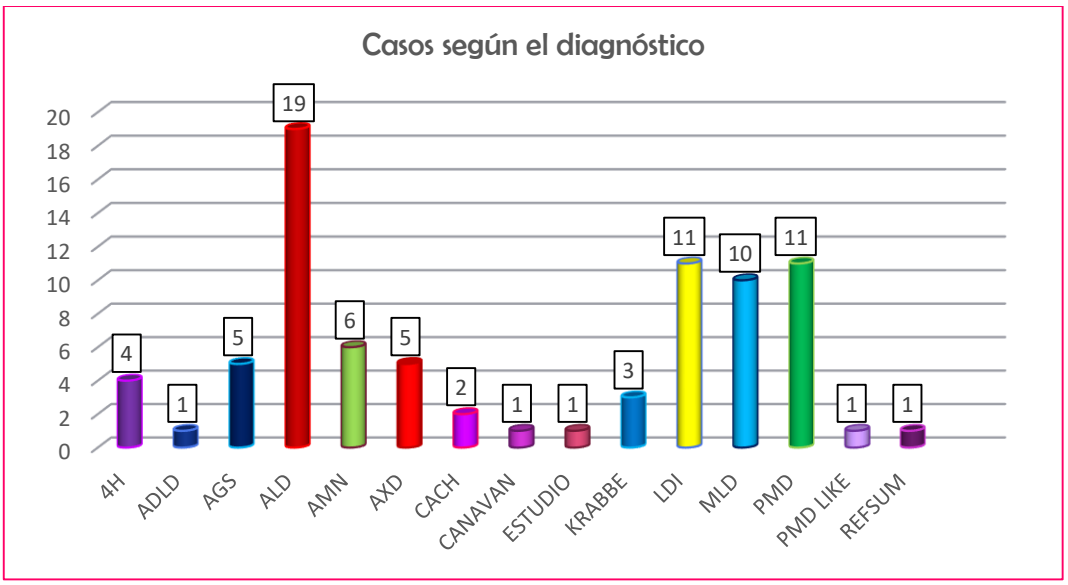
La evaluación del ejercicio se ha llevado a cabo a través de los siguientes medios:

- Memoria de seguimiento (este documento).
- Memoria final de la actividad.
- Autoevaluación, control de calidad interno (encuesta anual a los usuarios).

Resultados:

De enero a diciembre de 2018 el Servicio de Acompañamiento Psicológico (SAP) de ELA España ha prestado atención, información y apoyo a las siguientes personas en relación a los siguientes análisis:

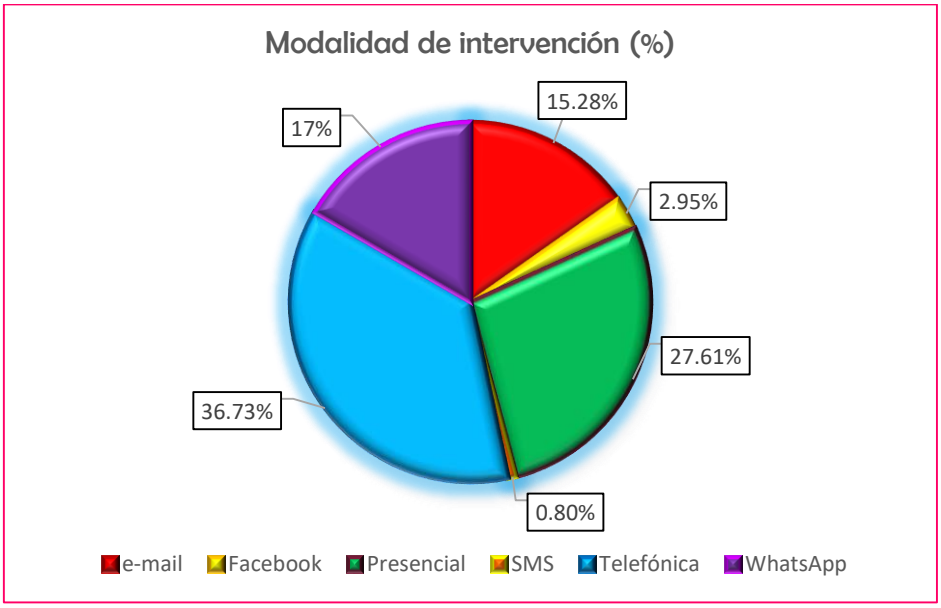
Casos según el diagnóstico



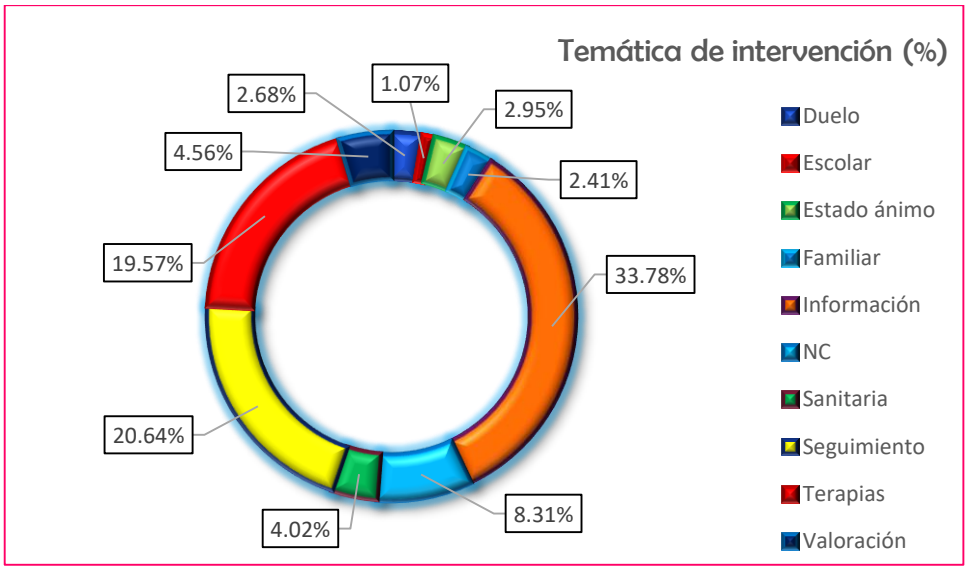
- 19 por adrenoleucodistrofia (ALD).
- 11 por leucodistrofia no filiada (LDI).
- 11 por enfermedad de Pelizaeus Merzbacher (PMD).
- 10 por leucodistrofia metacromática (MLD).
- 6 por adrenomieloneuropatía (AMN).
- 5 por el síndrome de Aicardi Goutères (AGS).
- 5 por la enfermedad de Alexander (AxD).
- 4 por la enfermedad 4H.
- 3 por síndrome de Krabbe.
- 2 por síndrome de Cach (Cach)
- 1 por enfermedad de Pelizaeus Merzbacher Like (PMD-Like).
- 1 por enfermedad de Refsum.
- 1 por adrenoleucodistrofia con dominancia en el adulto (ADLD).
- 1 por enfermedad de Canavan.
- 1 por leucoencefalopatía en estudio.

En el año 2018 se han atendido un total de 373 consultas, repartidas en los 81 casos. En los siguientes gráficos se puede observar tanto la modalidad de intervención como la temática, de manera que se puede afirmar que la forma predilecta de contactos con los socios es la vía telefónica y la presencial. En relación a la temática de intervención, sobre todo se han atendido casos en los que se demandaba información, además del seguimiento. Hay que tener en cuenta que en una intervención se abordan varias temáticas y que se realiza un cómputo total de la intervención realizada.

Modalidad de intervención (%)



Temática de las intervenciones (%)



c) Musicoterapia

Descripción:

La figura del profesional de la Psicología queda justificada en la intervención tanto con las propias personas afectadas, como con sus allegados, para afrontar los momentos iniciales del diagnóstico, el agravamiento y la preparación para el fallecimiento y, en familiares, para el duelo posterior.

Sin embargo, en etapas avanzadas de la enfermedad la psicoterapia se ve comprometida al producirse problemas de comunicación y ausencia de un sistema de comunicación alternativa, pero también de movilidad o incluso de salud. Es por ello que como psicólogos debemos garantizar el

bienestar emocional de estas personas, haciendo uso para ello métodos alternativos que nos permitan realizar nuestra labor.

La musicoterapia se establece como ese marco privilegiado en el que la persona enferma puede establecer contacto con su entorno de una manera diferente. Se trata de un recurso visual, auditivo y sensitivo que favorece la comunicación, lo que permite que la persona pueda ser acompañada en su proceso de enfermedad y de esta forma se contribuye a la mejora de su calidad de vida y ambiente familiar.

La musicoterapia es una fuente estimular a distintos niveles: emocional, cognitivo y físico; capaz de activar las áreas cerebrales de manera holística, facilitando la terapia psicológica. Del mismo modo, ayuda al paciente a descubrirse a sí mismo y su situación, y facilita su comunicación con el grupo, donde se pondrán de manifiesto diferentes opiniones y pensamientos, aprendiendo de esta forma a detectar los suyos propios desde una perspectiva creativa.

Objetivos del servicio:

Objetivos generales

Proporcionar un acompañamiento emocional a las personas afectadas con leucodistrofia, ajustándose al momento de su proceso de enfermedad.

Objetivos específicos

* Crear una forma de expresión emocional a través de una comunicación alternativa no verbal.
* Canalizar las experiencias internas.
* Facilitar la expresión individual.
* Combatir el aislamiento mediante una actividad grupal expresiva al fomentar un canal de comunicación con su entorno.
* Aumentar la capacidad de atención.
* Promover la estimulación cognitiva y psicomotriz.
* Facilitar cambios en las personas sin la utilización de tratamiento farmacológico.
* Modificar la conducta en los pacientes y/o reducir los síntomas debido a la enfermedad.

Metodología:

Las sesiones de musicoterapia ofrecen atención directa a los usuarios, en las que a través del disfrute de experiencias de éxito se potencien sus habilidades y recursos. Las *sesiones familiares* persiguen realizar un trabajo emocional personal de cada afectado y la conexión con su forma de comunicarse a la vez que potenciar el vínculo emocional con los cuidadores principales; mientras que a través de las *sesiones grupales*, se pretende favorecer la interacción con el entorno.

La música se sitúa como eje de la experiencia y las respuestas musicales que se crean proporcionan el material necesario para el análisis y la interpretación. El terapeuta se implica en el proceso creativo utilizando la improvisación musical como principal herramienta.

Resultados:

- **Encuentro Nacional de ELA España**

Durante el Encuentro Nacional de ELA España se han realizado cuatro sesiones en los que han participado las personas asistentes organizadas en grupos de unas 10 personas aprox. en función de sus características. Los resultados obtenidos en las encuestas han sido los siguientes:

- Ha habido baja participación en las respuestas, siendo respondidas por 6 personas.
- La utilidad de los contenidos aprendidos ha sido de 7.33/10
- El tiempo empleado para el taller ha sido de 4.33/5

- **Programa piloto MUPSI**

Durante el mes de diciembre 4 familias de ELA España se han podido beneficiar de 3 sesiones de musicoterapia de forma completamente gratuita. La valoración favorable de las familias y el espacio disponible en la nueva sede han favorecido la realización de este programa piloto que permite realizar una primera toma de contacto para este servicio y una aproximación de las familias para ver cómo poder implantarlo a gran escala y su idoneidad para nuestro colectivo.

d) Red de Ayuda e Información en Leucodistrofias (RAIL)

Descripción:

ELA-España, a través de la Red de Ayuda e Información en Leucodistrofias (RAIL), programa de atención integral psico-social, ofrece a las familias la posibilidad de consultar y solicitar segundas opiniones a especialistas de referencia en leucodistrofias a nivel internacional como son:

- Dra. **Christine Duncan** en Boston Children's Hospital y Dr. **Florian Eichler** en MGH, actualmente reclutando pacientes para el nuevo ensayo de terapia génica en ALD cerebral infantil.

- Pfr. **Patrick Aubourg** (Hôpital Bicêtre, Le Kremlin Bicêtre, Francia). Referencia para todas las leucodistrofias, en particular en adrenoleucodistrofia, adrenomieloneuropatía, leucodistrofia metacromática, enfermedad de Krabbe y enfermedad de Canavan.

- Pfra. **Odile Boespflug-Tanguy** (Hôpital Robert-Debré, Paris, Francia). Referencia para todas las leucodistrofias, en particular enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher, leucodistrofias hipomielinizantes, síndrome de CACH, leucodistrofia megaloencefálica quística, enfermedad de Alexander, leucodistrofias cavitarias, síndrome de Aicardi-Goutieres.

- Dra. **Alexandra Biffi,** San Raffaele Telethon Institute for Gene Therapy in Milan, Italia. Referencia para leucodistrofia metacromática.

- Dr. **Lawrence Charnas** (Adjunct Assoc. Professor of Pediatrics University of Minnesota). Referencia para adrenoleucodistrofia.

- Dra. **Diana Rodríguez**. Hospital Armand Trousseau. Referencia para el síndrome de Alexander.

- Dra. **Paola Leone** Centro Celular y de Terapia Génica, para tratamiento de la enfermedad de Canavan.

- Prf. **Yanik Crow** del departamento de genética médica de la Universidad de Manchester, especialista en Aicardi Goutieres, con estudios encaminados a la apertura de un nuevo ensayo a pacientes de AGS.

- Dr. **Koehler** de Berlin, quien desarrolla trasplantes en adultos AMN con inicio de afectación cerebral.

- Prf. **Vinod K. Prassad**, Pediatric Blood and Marrow Transplantation, director del PBMT Fellowship Program, quien desarrolla un programa con células DUOC para el tratamiento de la ALD.

- Dr. **Paul Gissen**, profesor investigador asociado UCL y group leader del Medical Research Council Laboratory for Molecular Cell Biology, para la introducción de pacientes con ALD en terapia génica.

Objetivos:

Ayudar a las familias a obtener información de primera mano sobre:

- Diagnóstico exacto de la enfermedad.
- Estudio genético.
- Diagnóstico prenatal.
- Tratamientos/terapias.
- Ensayos e investigaciones.
- Coordinar la toma de decisiones en cuanto a la actuación con el paciente, entre los profesionales españoles, los especialistas de referencia y la familia.

Metodología:

Se habilita con el fin de proporcionar mayor acceso al servicio diferentes vías de contacto.

Las familias, afectados y profesionales sanitarios pueden acceder al mismo mediante:

- Presencial en la sede social de ELA España en Madrid.
- En los teléfonos de atención de SIO y SAP: 912977549, 912986969, 678532928 y 670817695 de 8:00 a 17:30h.
- Por mail a elaespana.aso@gmail.com, o bien a través del formulario web-RAIL.
- Correo postal a la sede de ELA España en Madrid.

Igualmente podrán acceder al mismo a través de contacto con las delegaciones de ELA España situadas en las provincias de Jaén, Córdoba, Valladolid, Pontevedra, Toledo, Guadalajara, Barcelona y Alicante.

ELA España coordina la toma de decisiones en cuanto a la actuación con el paciente, entre los profesionales españoles, los especialistas de referencia y la familia, además de actuar como filtro de la información obtenida, que permitirá generación de estadísticas y bases de datos sobre los pacientes localizados, lo que permite a los profesionales contar con datos fiables y agrupados sobre:

- Nº de casos por provincia

- Hospitales en los que se localizan mayor número de casos
- Evolución de la enfermedad
- Patrón genealógico de la LD, etc.

Algo no solo de interés a nivel del especialista sino de utilidad para el paciente y la familia, ya que favorece la localización e información a los pacientes sobre:

- Protocolos de búsqueda genética (patrones genéticos para la identificación de nuevas leucodistrofias u otras mutaciones implicadas en las ya descritas).
- Ensayos clínicos.
- Identificación de necesidades, que permitan elaborar y/o mejorar actividades destinadas al afectado y la familia.

e) Convocatoria de ayudas a necesidades especiales

La información obtenida a través del SIO-SAP, permite conocer las carencias que presentan las familias afectadas por una leucodistrofia, lo que nos ayuda a elaborar otros programas como las Ayudas a Necesidades Especiales, que en el año 2018 están destinadas a cofinanciar el gasto que las familias efectúen en terapias convencionales o alternativas (fisioterapia, hidroterapia, terapias ecuestres, acupuntura), recursos técnicos (sillas de ruedas, andadores, grúas,...), adaptaciones funcionales de vivienda o vehículo, productos farmacéuticos y desplazamientos por razón de tratamiento.

Con ello se pretende mejorar el acceso a los recursos necesarios para el afectado, y contribuir en el mantenimiento de la continuidad de las terapias, lo que conlleva gastos elevados a las familias, que en muchos casos no pueden permitirse.

Para la elección de los beneficiarios y las ayudas a conceder, se ha tenido en cuenta la situación de necesidad del recurso por parte del afectado y/o la familia, el dictamen técnico facultativo relacionado, su situación clínica actual, etc.

Han sido resueltas un total de 52 ayudas a necesidades especiales para 50 familias, con la siguiente distribución por convocatorias y en total:

- Recursos técnicos: 8.
- Terapias convencionales o alternativas: 37
  - Fisioterapia: 22
  - Logopedia: 2
  - Hidroterapia: 5
  - Equinoterapia: 5
  - VAVI: 1
  - Reflexología: 1
  - Padovan: 1
- Adaptación funcional de vivienda: 4
- Adaptación funcional de vehículo: 2
- Farmacia: 1
- Desplazamientos por razón de tratamiento: 0

Estos resultados suponen un aumento en el número de solicitudes atendidas, pasando de 50 solicitudes atendidas en el año 2017 a 52 solicitudes atendidas en el año 2018, habiendo destinado para cubrirlas un total de 20.000 €. Esto remarca la importancia de programas de este tipo.

f) Red social de ayudas

Gracias a las donaciones de las familias de ELA España, contamos con diferentes recursos técnicos y materiales a disposición de los afectados. Las familias interesadas pueden acceder a ellos a través de nuestro nuevo portal Web: www.elaespana.com o de los boletines informativos electrónicos mensuales.

En 2018, se han podido gestionar **3 donaciones: una cama articulada, calzado, material de parafarmacia (pañales, gasas, empapadores...)**.

En aquellas familias con bajo recursos económicos, a las que no ha podido darse cobertura a su necesidad de apoyos técnicos a través de la red social de ayudas por no disponer de los artículos demandados y el apoyo económico para su adquisición a través de nuestro programa de ayudas a necesidades especiales no ha podido ofrecerse o ha sido insuficiente, ELA España ha solicitado el apoyo de otras ONLs y gestionado la documentación precisa para su cofinanciación o financiación. **Durante el año 2018 se han tramitado 3 solicitudes resueltas por ONLs positivamente para los siguientes artículos:**

1 cama articulada y hamaca de baño, 1 rampa y anclajes para vehículo adaptado, 1 dispositivo para control por mirada.

2. SENSIBILIZACIÓN SOBRE LAS LEUCODISTROFIAS

a) Lo que debemos saber

El programa de sensibilización comprende distintas actividades dirigidas a la concienciación de la población general y grupos de atención de afectados con discapacidad derivada de una enfermedad de baja prevalencia, que por su complejidad y baja incidencia las convierten en grandes desconocidas tanto a nivel general como en el entorno más cercano de atención y cuidado del afectado. El programa, que comienza a desarrollarse en el 2018, pretende potenciar la sensibilización y el empoderamiento de los afectados y familias.

Lo que debemos saber comprende diversas actividades entre las cuales cabe destacar las siguientes:

Las leucodistrofias van al cole

Desarrollada en los centros educativos y centrada en los valores y la empatía. Los contenidos de la campaña van dirigidos a la información sobre la patología y la discapacidad tanto del alumnado como del personal docente y constan de charlas informativas, acompañadas de la proyección de un vídeo divulgativo, seguidos de dinámicas de grupo.

- **Colegio de Jóvenes de la Guardia Civil, Valdemoro.**

En el mes de enero acudimos al Colegio de Jóvenes de la Guardia Civil de Valdemoro con el objetivo de sensibilizarles a favor de las leucodistrofias. A este evento somos invitados por la Gendarmería francesa, que realizaba su formación aquí, ya que pretender realizar un acto de recaudación de fondos para ELA España.

Asisten a la formación 573 personas de los cuerpos de la Gendarmería francesa y la Guardia Civil.

- **IES Luis García Berlanga, Coslada.**

Plataforma Intergeneracional de Voluntariado actuó de nexo para poder realizar una serie de charlas de sensibilización al alumnado de 1º de bachiller del IES Luis García Berlanga en el mes de enero. Con los conocimientos adquiridos en estas sesiones por parte de los alumnos se llevó a cabo la segunda actividad, la cual se realizó en el mes de abril. Aprovechando la VI Semana de la Salud en Coslada, el domingo día 8, seis de los alumnos del I.E.S. Luis García Berlanga tomaron el protagonismo para ser ellos quienes impartieran la formación relativa a las leucodistrofias, mientras que en paralelo ELA España realizaba otras actividades de sensibilización. Asisten a la formación 14 alumnos del instituto y se estima un total de 50 personas que se acercaron al stand informativo.

En total asistieron a este encuentro 113 personas, aprox.

- **Colegio Joyfe, Madrid.**

Otro año más, el Colegio Joyfe y ELA España han vuelto a cruzar sus caminos para llevar a cabo unas nuevas jornadas de sensibilización. Dicha cita tuvo lugar los días 27, 28 y 30 de noviembre. Siguiendo la dinámica de años anteriores, los dos primeros días sirvieron para llevar a cabo unas sesiones teórico-práctico en las aulas de los alumnos de los cursos de quinto y sexto de primaria y en primero y segundo de la ESO. Se les habló sobre las leucodistrofias, adecuando el contenido

según la experiencia que tuvieran los alumnos en esta materia, ya que muchos de ellos ya eran veteranos en este contenido y por otro lado, estas sesiones también sirvieron para resolver las preguntas, que no eran pocos, de los alumnos sobre las leucodistrofias.

El día 30 se llevaron a cabo las tradicionales carreras solidarias, tras lo cual se obsequió a los más de 700 asistentes a las jornadas.

- **Colegio Humanitas Bilingual School, Torrejón.**

El Colegio Bilingüe Humanitas de Torrejón, permitió a ELA España impartir unas charlas de sensibilización a los alumnos del colegio. Estas charlas tuvieron lugar el pasado 3 de diciembre y se desarrollaron a lo largo de la mañana a los cursos de quinto de primaria, tercero de la ESO y a primero de bachillerato, por este mismo orden.

Las charlas se fueron sucediendo y se trataban de adaptar a los alumnos según el curso al que pertenecían para que fueran lo más amenas posible y se captara el mensaje que se pretende enviar. Para ello, se empleó material audiovisual y se contó con la inestimable colaboración de Belén Varona, quien resolvía las dudas de los alumnos acerca de cómo era un día normal con las leucodistrofias.

- **Colegio Gabriela Mistral, Madrid.**

Todos los años el colegio Gabriela Mistral en Las Tablas, Madrid, durante su Festival de Navidad, colabora con una ONG. Este año y gracias a la familia de Darío Ruíz que nos puso en contacto con Elena, profesora de dicho colegio, la asociación elegida fue ELA.

Pasamos una mañana muy divertida viendo actuar a los chavales. Durante las actuaciones se proporcionó información a los asistentes sobre la patología a la que representamos.

- **Formación a los valoradores de la dependencia, Madrid**

Los días 18 y 25 de octubre el equipo técnico de ELA España acude a la Dirección General de Atención a la Dependencia y al Mayor donde se imparte el curso *Las enfermedades raras en el ámbito de atención a la dependencia*, concretamente el módulo *Características generales y específicas de las enfermedades raras,* organizado por FEDER.

Este año se aumenta la presencia de ELA España en un día ya que la buena acogida del curso ha favorecido la creación de dos grupos. En total se estima que unas 100 personas se han beneficiado de la formación.

- **Universidad Rey Juan Carlos, Móstoles.**

Aprovechando la oportunidad que nos ofrecía la universidad, se realizaron charlas de sensibilización a los estudiantes, quienes se mostraron muy interesados en el tema. Las conferencias tuvieron lugar el día 21 de noviembre en el horario lectivo y asistieron casi 200 personas.

- **Otros puntos de información de *Las leucos van al cole***

Otros puntos de información sin emplazamiento en centro escolar pero que cumplen los mismos objetivos han sido los siguientes:

- Andosilla, La Rioja: 18/08/2018
- Mollet del Vallès, Barcelona: 23/04/2018
- Cuenca: 17/04/2018

- Alcolea de Tajo, Toledo: 28/02/2018
- Córdoba: 04/10/2018
- Almuñécar, Granada: 24/09/2018
- Leioa, Vizcaya: 16/11/2018.

Grupos de trabajo tus derechos te cuidan

A lo largo del 2018 se han realizado tres grupos de trabajo bajo el título *Tus derechos te cuidan*, en los que se han tratado temas relativos a salud y procedimientos burocráticos. Los grupos se desarrollaron los días 22 y 23 de junio en el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus familias, Burgos; y el 22 de septiembre en la sede central de ELA España.

Debido a la alta participación e implicación de los asistentes a los grupos de trabajo se decide utilizar la temática en los vídeos tutoriales programados para conseguir una mayor difusión de la información.

Vídeos tutoriales

A lo largo del 2018 se han desarrollado bajo el título de *Tus derechos te cuidan*, una serie de vídeos tutoriales sobre conceptos frecuentes para las familias de afectados por leucodistrofia.

Se han desarrollado un total de 4 vídeos con las siguientes temáticas:

- Derechos de los pacientes. https://www.youtube.com/watch?v=jluvJMruYiQ&t=8s
- Incapacidad laboral. https://www.youtube.com/watch?v=9uCK8V9_sTw&t=44s
- Ley de dependencia. https://www.youtube.com/watch?v=RQRnFhduZ9Q&t=38s
- Otros derechos y prestaciones. https://www.youtube.com/watch?v=SytWF_beCVA&t=5s

Boletines informativos

Los boletines semestrales se continúan editando en 2018, en formato revista A4 satinado, dando especial atención a artículos que faciliten la transmisión de información sobre tratamientos y evolución de la enfermedad, a través de las vivencias personales de nuestras familias.

La recogida de los datos y registro de las consultas realizadas a través del Servicio de Información y Orientación permiten realizar estudios referentes a las necesidades específicas de las personas afectadas de Leucodistrofia, y sus familias; con la información así recogida en nuestro SIO, elaboramos y distribuimos una **revista semestral** con la que pretendemos tener informados y responder a las consultas que son comunes a todas las familias, así como plasmar las demandas y experiencia de todas ellas.

Se mantienen sus objetivos, entre los cuales se encuentra: la recopilación de la información nueva y relevante sobre las leucodistrofias (nuevas terapias, ensayos clínicos y otros avances), actividades y eventos, al igual que artículos y entrevistas de interés para los afectados y sus familias, todo ello destinado a transmitir toda una amplia gama de información a los lectores.

b) San Jordi y las leucodistrofias

Descripción:

La tradición indica regalar un libro o una rosa a la persona amada, oportunidad que aprovechan nuestros delegados en Barcelona para transmitir a la sociedad catalana qué son las leucodistrofias. Nuestra delegación en Barcelona ha organizado el VII Día de Sant Jordi en favor de ELA España. El 23 de abril se instaló la carpa en la Rambla de Mollet del Vallés para la venta de las rosas.

Resultados:

Este año con la novedad de rosas de diferentes colores y un Sant Jordi laborable, volvieron a agotarse los productos en el punto informativo que organizaron los delegados de Barcelona de ELA España.

c) VI Semana de la Salud

Descripción:

Con motivo de la VI Semana de la Salud de Coslada, Madrid, ELA España realizó un cine-fórum con la película *El aceite de Lorenzo* (1992) en el Centro Cultural Ciudadano La Bufanda, asociación que prestó desinteresadamente sus instalaciones para la realización del evento. El objetivo era mostrar al público la realidad a la que se enfrentan las familias de ELA España: desinformación, peregrinaje médico, conflictos familiares derivados de la enfermedad, búsqueda de un posible tratamiento, etc.

Posterior a la proyección, Carmen Sever, actual presidenta de ELA España comentó los aspectos más destacados y resolvió las preguntas de los asistentes.

Resultados: 30 asistentes.

d) Fira de Entitats

Descripción:

La asociación Ball Ciutat Sant Adriá nos invitó el 2 de junio a la celebración de la Feria de las Entidades de Sant Adriá, Barcelona, y nos cedieron un espacio para nuestro punto informativo, además de realizar un sorteo cuyos beneficios han sido para ELA España. El evento estuvo amenizado por los bailes de Ball Ciutat Sant Adriá.

Resultados:

La recaudación del sorteo y de la venta de los productos de merchandising de ELA España es destinada a mantener los proyectos que se llevan a cabo desde la entidad.

e) 24h por ELA España

Descripción:

El pasado 26 de mayo a las 12:00 horas comenzaron las *24 horas por ELA*. Sin embargo, se podría decir que las 24 horas han dado para mucho puesto que desde hace meses, el personal de la asociación ha estado trabajando en la preparación y planificación del evento.

La idea inicial que vino de la mano de una llamada de la Gendarmería Francesa que, con motivo de su estancia formativa en el Colegio de Guardias Jóvenes de Valdemoro.

La ubicación del evento fue dicha localidad, lo que facilitaba el trabajo de los jóvenes del colegio para todas las labores de difusión y organización, cediendo el Ayuntamiento de Valdemoro su Recinto Ferial para la actividad.

El evento contó con una carrera de relevos de 24 horas de duración, en la que se inscribieron unas 500 personas (guardias civiles y gendarmes, fundamentalmente), en la que se corría por grupos durante un tiempo determinado para combatir el esfuerzo mental que implica correr periodos prolongados y otros momentos duros como los turnos de altas horas de la madrugada.

Contamos con un gran escenario que monitoreó las actividades que se desarrollaron, como las actuaciones infantiles, de magia y musicales, que Srta. Templeton organizaba en colaboración con Vtecnics.

Supuso también la oportunidad para que otras asociaciones sanitarias pudieran darse a conocer entre los asistentes: Fundación Amigos de Miranda (FAM), Asociación Nacional de Esclerosis Tuberosa y otras asociaciones locales como Asociación de Espondilitis de Valdemoro (ADEVA), Asociación de Familiares de Enfermos Mentales de Valdemoro (AFEMV), Asociación de Esclerosis Múltiple de Valdemoro (ADEMV), COESVAL y Asociación de Personas con Discapacidad de Valdemoro (AMIVAL). También contamos con la colaboración del Club de Fútbol de Valdemoro, quienes además del Torneo Benéfico a favor de ELA España celebrado unos días antes, quisieron acompañarnos con la organización de una "liguilla" en el futbolín hinchable. Por su parte, el Club de Tenis de Valdemoro organizó un taller de tenis dirigido a los más pequeños. No podemos dejar de destacar las migas que realizó la Casa de Extremadura de Valdemoro, Participación Ciudadana y la Asociación La Bufanda de Coslada. Además de la organización del evento, ELA España llevó la caja, el stand informativo y un mercadillo solidario.

Al caer la noche se pudo ver la final de la UEFA Champions League entre el Real Madrid y el Liverpool, en la pantalla grande. Por la mañana los asistentes pudieron asistir a una clase de yoga, antes de la vuelta final del evento en la que las familias de ELA España fueron las protagonistas y es que una gran marea rosa las acompañó, junto al hit *Celebrate my self*, para atravesar la línea de meta.

Resultados:

El evento de 24 horas por ELA ha permitido establecer relaciones tanto con el Ayto. de Valdemoro, como el Colegio de Jóvenes de la Guardia Civil de Valdemoro y la Gendarmería francesa, calificándose estos contactos como muy positivos, por el estrecho trabajo realizado por todas las entidades.

Además, al acto se inscribieron unos 500 participantes en la carrera a lo que sumar los diferentes asistentes a las actividades descritas, especialmente a la hora del partido de fútbol.

f) Encuentro Nacional de Familias 2018

Descripción:

ELA España ha celebrado su Encuentro Nacional de Familias los días 21-24 de junio, este año en las Cabañas del Valle del Cabriel, en Albacete, donde las familias han podido disfrutar de unos días de ocio y aprendizaje junto con aquellos que viven una realidad similar a la nuestra.

A diferencia de otros años, el Encuentro Nacional ha tenido un formato más distendido en el que aprovechar las instalaciones disponibles que el entorno ofrecía como la piscina, barbacoa y parques. También han podido participar en las actividades propuestas como el Watsu o sesiones grupales de musicoterapia. Pero sin duda, las comidas de grupo han sido el punto neurálgico de este Encuentro Nacional.

Resultados:

Con la Reunión de Familias intentamos favorecer la creación de una red social de apoyo para luchar contra el aislamiento, desinformación y desorientación que genera una enfermedad poco frecuentes, facilitando la información y la comunicación sobre cualquier tema relacionado con la enfermedad, posibilitando el desahogo emocional de los enfermos y sus familias y procurando información y conocimientos que permitan mejorar el autocuidado y la calidad de vida del paciente.

Una vez finalizado el encuentro, las familias cumplimentaron unas encuestas de satisfacción, con las que pretendíamos evaluar el desarrollo de la actividad; el estudio de dichas encuestas nos ha permitido extraer las siguientes conclusiones:

- La participación en la valoración ha sido baja (6/14 familias participantes).
- Aquellas personas que no participaron en las actividades pero sí han respondido a la encuesta han marcado con una puntuación 3 las respuestas, de forma que esto sesga los resultados.
- En líneas generales la ubicación del emplazamiento ha gustado, aunque hay distintos gradientes.
- En relación a los talleres, observa una distribución negativa, lo que refleja el agrado de los participantes por las mismas.
- Las encuestan reflejan los tiempos poco ajustados en las actividades.

g) Triangular de fútbol en Andosilla

Descripción:

El pasado 18 de agosto pudimos disfrutar de una jornada benéfica de fútbol a favor de la Asociación.

La familia de Ángel Mayor, organizó esta triangular en Andosilla, Navarra, en la que pudimos disfrutar de tres equipos en partidos de 45 minutos de duración (Atletic, Osasuna y River Ega). Como colofón, el acto se cerró con un partido entre el Athletic y el equipo formado por los amigos de Ángel. Fue un acto muy emotivo en el que los antiguos compañeros de equipo de Ángel se vistieron la camiseta de ELA para luchar junto a su amigo contra las leucodistrofias.

Resultados:

Asistieron unas 400 personas aprox., más los participantes de los tres equipos de fútbol.

h) II Edición de Montañismo Solidario en Lentegí

Descripción:

Por segundo año consecutivo, el 30 de septiembre se llevó a cabo la II Jornada de Montañismo Solidario de Lentegí en favor de la Asociación Europea contra las Leucodistrofias. Para la organización de esta jornada, se contó con la ayuda del ayuntamiento de Lentegí y el Club de Senderismo Navachica.

Los senderistas, cerca de 600 personas, tenían la opción de elegir para participar en una de las tres alternativas de ruta. La primera, Entresierras Trail o Carrera de Montaña de 15,5 Km; La segunda, Travesía Popular de Montaña Larga de 15,5 Km.; Y la tercera, Travesía Popular de Montaña Corta de 10 Km. Al finalizar todos degustaron una sabrosa paella popular.

Resultados:

Aumentó el número de participantes con respecto a la edición pasada, acudiendo a la cita cerca de 600 personas.

i) VIII Torneo de Pádel

Descripción:

Del 4 al 7 de octubre se celebró en el Real Aero Club de Córdoba una nueva edición del Torneo de Pádel, organizado por la delegación de la ciudad andaluza en colaboración con el centro. Las partidas tuvieron lugar el jueves y el viernes por la tarde, el sábado y la mañana del domingo, tras lo cual se procedió a la entrega de premios y se preparó un arroz benéfico para los asistentes a las jornadas.

Resultados:

58 parejas inscritas al torneo, lo que hace un total de 116 participantes.

j) Punto informativo en Hiper Eroski Leioa

Descripción:

La familia Bernal organizó una jornada solidaria para recaudar fondos.

En el Hiper Eroski de Leioa nos cedieron un espacio donde estuvimos toda la Jornada del 17 de noviembre dando información sobre las leucodistrofias y el trabajo que realiza ELA.

Para recaudar fondos, se vendieron diferentes artículos de merchandaising, además de poder disfrutar por 1 euro del famoso pintxo-pote vasco. Pequeñas iniciativas en estas fechas navideñas que tienen gran valor para todos los que formamos parte de ELA España.

Resultados:

Al punto se acercaron alrededor de unas 50 personas personas.

k) Tus derechos te cuidan

Descripción:

Dirigidos a personas con necesidades especiales de atención socio-sanitarias y a sus familias, con el objetivo de dotarles de conocimientos para el acceso a recursos y apoyos que garanticen su atención y cuidado.

Mediante vídeos de sencillos de fácil acceso a través de las NTIC, se proporciona información sobre problemáticas concretas que presente la familia o los afectados por razón de su discapacidad, dependencia o enfermedad.

Resultados:

Se han realizado 4 vídeos tutoriales que pueden verse en la plataforma YouTube con los siguientes contenidos:

- Los derechos de los pacientes: https://www.youtube.com/watch?v=jluvJMruYiQ&t=12s
- Ley de Dependencia: https://www.youtube.com/watch?v=RQRnFhduZ9Q&t=12s
- Incapacidad laboral: https://www.youtube.com/watch?v=9uCK8V9_sTw&t=17s
- Otros derechos y prestaciones: https://www.youtube.com/watch?v=SytWF_beCVA&t=11s

l) Rastrillos benéficos

Descripción:

Durante el año 2018, han sido desarrolladas diversas actividades solidarias con el fin de sensibilizar a la población y recaudar fondos. Estos rastrillos benéficos han podido llevarse a cabo gracias a la colaboración de diversas empresas que cedieron artículos para su venta y la colaboración de algunos de nuestros asociados y delegaciones que promovieron su desarrollo.

Resultados:

- **Rastrillo solidario en la Universidad Rey Juan Carlos**

El pasado mes de noviembre, la Universidad Rey Juan Carlos nos abrió las puertas de sus instalaciones permitiéndonos montar un mercadillo solidario los días 21 y 22 de noviembre. Por este motivo agradecemos a las personas que han hecho posible nuestra participación en este espacio y esperamos que no sea la última vez que se pone en marcha este mercadillo.

El horario establecido en el que el rastrillo estuvo operativo fue desde las diez de la mañana hasta las seis de la tarde. En este periodo de tiempo estudiantes, docentes y resto de personal de la universidad se dejaron caer por el lugar para aportar su granito de arena y ya de paso aprovisionarse de material con vista a las navidades.

- **Rastrillo solidario en Villatobas**

Y un año más… se llevó a cabo este mercadillo solidario el día 8 de diciembre en Villatobas, Toledo. En el mercadillo había todo tipo de artículos que diferentes empresas nos habían donado para colaborar así con ELA, como ALEHOP. Además del mercadillo y gracias a la colaboración de Protección Civil, pudimos asistir a varios talleres y a unas deliciosas migas, tapas, chocolatada…

Este año como novedad, pudimos contar con la presencia de nuestro embajador, Maestro Joao y la actuación de José Mora que en la presentación de su nuevo disco, Siempre yo, nos amenizó con su maravillosa manera de cantar.

- **Rastrillo solidario en Villamarxant**

La víspera del día de nochebuena tuvo lugar en la localidad valenciana de Villamarchante el mercadillo solidario navideño, en el que por sexto año ELA España tuvo representación. Cabe agradecer a La Escoleta municipal que nos volviera a invitar a participar y que además donaran su recaudación a la asociación. El mercadillo tuvo lugar en la Replaza de Villamarchante y se desarrolló desde las diez de la mañana hasta la una y media del mediodía.

El mercadillo fue todo un éxito, ya que fue mucha gente la que se acercó por la zona a echar un vistazo y a aportar su granito para cada una de las entidades que montaron su stand, además cabe señalar que la climatología acompañaba a pasar la mañana haciendo las compras oportunas teniendo en cuenta las fechas que se aproximaban.

Este año, el stand representado por ELA España y La Escoleta, además de disponer de los ya habituales juguetes, ropa y demás material donado, tuvo la iniciativa de hacer una rifa en la que el premio era una cesta navideña con artículos de elaboración casera, la cual fue un gran acierto ya que fueron muchas las personas que compraron su rifa para poder optar a conseguir la cesta.

La recaudación que se consiguió con este mercadillo irá destinada a los proyectos de investigación en los que está participando.

3. FORMACIÓN, INFORMACIÓN Y DIVULGACIÓN SOBRE LAS LEUCODISTROFIAS

a. Conferencia de Minoryx

Descripción:

El pasado 16 de junio, la sede central de ELA España acogió la conferencia desarrollada por Minoryx, que perseguía dar a conocer el ensayo clínico que están llevando a cabo para varones con adrenomieloneuropatía (AMN), una leucodistrofia que afecta a adultos caracterizada por su afectación periférica.

Tras la exposición de los contenidos, los interesados pudieron preguntar sus dudas acerca de los criterios de inclusión en este ensayo clínico que pretende mejorar los síntomas a nivel central y periférico de los afectados por esta patología, con gran cercanía por parte de los profesionales investigadores. Sin duda, una oportunidad única que ha tenido a ELA España como intermediario.

Resultados:

Asistieron un total de 5 personas de diferentes partes de España y nos permitió dar a conocer la sede a las familias asistentes.

b. Jornada Nacional de Familias-Profesionales de ELA España 2018

Descripción:

El pasado 22 de septiembre se celebró en la sede central de ELA España, las Jornadas de Familias-Profesionales, lo que supuso una oportunidad perfecta para que las familias volvieran a reunirse este año, aunque esta vez en un ambiente más formal.

Para favorecer la asistencia de los adultos, se facilitó una ludoteca en la que personal voluntario estuvo con aquellos que no quisieron participar en las conferencias de los profesionales del Comité de Expertos de ELA España y otros invitados, quienes abordaron multitud de temáticas relacionadas con la neurología y neuropediatría, investigación, neurofisioterapia, bioquímica molecular y psiquiatría. Tras ello, se abrió una rueda de preguntas para profundizar en los intereses de los asistentes.

RELACIÓN DE TEMAS TRATADOS:

- Dr. Sergio Aguilera – Neuropediatría C.H. Navarra B, Dra. Concepción Sierra – Neuropediatría C.H. Jaén, Dr. Luis González Gutiérrez Solana – Neuropediatría H.U. Niño Jesús. *Nuevos diagnósticos y fenotipos ampliados.*
- Pfra. Aurora Pujol – Investigadora IDIBELL –ICREA. *Investigación actual en leucodistrofias.*
- Dra. María Luisa Girós y Dra. Rosa Mª López – Diagnóstico Bioquímico y Molecular CDB H. Clinic. *Cribado neonatal en X-ALD.*
- Dr. Carlos Casasnovas – Neurología H.U. Bellvitge. *Ensayos clínicos en AMN.*
- Anja Hochsprung – Neurofisioterapia H. Virgen Macarena. *Hipoterapia, para qué y cómo.*
- Prf. Salvador Martínez – Investigador Instituto Neurociencias Alicante. *Remielinización*
- Prf. Carlos Chiclana – Psiquiatría Universidad San Pablo CEU. *Estrategias para una mejor salud*

Tras las conferencias se ofreció una comida conjunta para los asistentes y tuvo lugar la reunión anual del Comité de Expertos, en la que compartieron sus opiniones en relación a terapéuticas de casos concretos y de gran complejidad.

Resultados:

Visitas en YouTube

Hubo un total de 75 personas de los cuales:

- 10 personas del Comité de Expertos.
- 18 personas afectadas por leucodistrofia.
- 37 acompañantes.

Se pasaron encuestas diferenciales al Comité de Expertos y a las familias siendo estos los resultados:

VALORACIÓN COMITÉ DE EXPERTOS	VALORACIÓN FAMILIAS
Alojamiento: 5/5 **Transporte: 5/5** **Centro: 4.66/5** **Conferencias: 4.8/5** **Mesa redonda: 4.75/5** **Cóctel: 4.75/5** **Reunión Comité de Expertos: 5/5**	**Ubicación: 4.07/5** **Cóctel: 4.2/5** **Intervención de los profesionales: 4.04/5** de los cuales el mejor valorado fue el **Dr. Aguilera (4.5/5).** **Mesa redonda: 3.8**

Entre los comentarios de las familias destaca la falta de ajuste al horario establecido.

c. Formación a los valoradores de la dependencia

Descripción:

Los días 18 y 25 de octubre el equipo técnico de ELA España acude a la Dirección General de Atención a la Dependencia y al Mayor donde se imparte el curso *Las enfermedades raras en el ámbito de atención a la dependencia*, concretamente el módulo *Características generales y específicas de las enfermedades raras*, organizado por FEDER.

El objetivo que perseguía ELA España era dar a conocer las características de las leucodistrofias a aquellas personas encargadas de hacer las valoraciones de la dependencia, enfatizando la cronicidad y su carácter progresivo.

Resultados:

Este año se aumenta la presencia de ELA España en un día ya que la buena acogida del curso ha favorecido la creación de dos grupos. En total se estima que unas 100 personas se han beneficiado de la formación.

d. Página web

www.elaespana.org/es/com

Contar con una página web dedicada tanto a nuestro colectivo como a toda persona interesada en las leucodistrofias y en la actividad de nuestra entidad, nos permite cubrir un amplio círculo, facilitando: información sobre las leucodistrofias, nuevas investigaciones, recursos socio-sanitarios, actividades y servicios desarrollados por ELA España, sus objetivos y el contacto con el personal de nuestra entidad, a una mayor parte de la población, de modo que pueda constituir un punto de referencia al que poder dirigirse para obtener información clara y contrastada sobre las Leucodistrofias.

Gracias a la página web, cada año se localizan nuevos casos de leucodistrofia en diversas zonas de España, en las que no cuentan con asociaciones de referencia a las que poder dirigirse tras el diagnóstico o sospecha de la enfermedad. A través de la página web, se han puesto en contacto con ELA España, numerosas familias de fuera de España y nuevos casos diagnosticados en nuestro país.

En el año 2018 ELA España continúa con el trabajo para la mejora de una web, cada vez más dinámica y de fácil manejo.

Resultados:

La web de ELA España ha recibido a lo largo del 2018 un total de 27.892 visitas de los cuales el 89.3% son nuevos usuarios, siendo los usuarios de las siguientes nacionalidades:

- México 26.79%
- España 20.78%
- Colombia 9.14%
- Argentina 8.69%
- Perú 7.29%
- Chile 6.8%
- Ecuador 3.87%
- Bolivia 1.83%
- Estados unidos 1.83%
- Francia 1.68%

Esto nos indica la importancia de la web en aquellos países de habla castellana.

Aquellas páginas más visitadas son aquellas relacionadas con la información sobre diferentes leucodistrofias, lo que nos indica la necesidad de conocimiento sobre este tipo de patologías.

4. APOYO A LA INVESTIGACIÓN

a. Comité de Expertos de ELA España

Como cada año se mantiene la actuación del Comité Científico-Asesor de la Asociación Española Contra la Leucodistrofia, constituido por:

- Dra. Aurora Pujol (IDIBELL-ICREA. Barcelona).
- Dra. María Luisa Girós Blasco (Instituto de Bioquímica Clínica. Barcelona).
- Dra. Concepción Sierra Córcoles (H.C. "Complejo Hospitalario de Jaén". Jaén).
- Dr. Salvador Martínez (Instituto de Neurociencias de Alicante. Alicante).
- Dr. Luis González Gutiérrez Solana (Hospital Niño Jesús, Madrid).
- Dr. Carlos Casasnovas Pons (H. Universitario de Bellvitge. Barcelona).
- Dr. Javier Pi Barrio (H. Universitario de Burgos).
- Dr. Sergio Aguilera Albesa (Complejo Hospitalario de Navarra. Navarra).
- Dña. Anja Hochsprung (Neurofisioterapeuta en el Hospital Virgen de la Macarena).
- Dr. Carlos Chiclana Actis (Consulta Dr. Carlos Chiclana. Madrid).

Se propone como nueva incorporación para el 2019 a Rosa María López (Instituto de Bioquímica Clínica. Barcelona).

b. Derivación de pacientes para su diagnóstico genético definitivo

ELA España mantiene su colaboración con el IDIBELL y CIBER, para determinar el tipo de leucodistrofia que afecta a multitud de pacientes y que no cuentan en la actualidad con diagnóstico genético de la tipología. Con más de 70 genes causantes de leucodistrofias a día de hoy, estimamos que un 50% de familias están todavía sin diagnosticar en estos momentos.

Para ello, la Asociación Española Contra la Leucodistrofia, deriva e informa al equipo de investigación y diagnóstico genético competente sobre los casos localizados que cumplen las características establecidas para su inclusión en:

1. Diagnóstico Rápido de los 70 genes conocidos para la leucodistrofia.

2. Diagnóstico genético mediante secuenciación masiva del exoma.

3. Diagnóstico genómico. Programa PERIS y ENOD

Mediante los paneles de genes, estudios genómicos y del exoma, combinados en algunos casos con estudios funcionales, se puede identificar las mutaciones en los genes conocidos, y encontrar nuevos genes cuya implicación en las leucodistrofias se desconocía hasta la fecha, ello permitirá ampliar el conocimiento sobre estas enfermedades, declarar tipos nuevos y establecer un diagnóstico de certeza para las familias, que podrán contar con consejo genético, diagnóstico prenatal o preimplantacional e información y orientación concreta en función del tipo de leucodistrofia que presente.

ELA España, cubre los costes derivados del envío de documentación y muestras biológicas precisadas para el estudio, gestiona los trámites relacionados con su correcta remisión y sirve de nexo investigador-paciente, transmitiendo en ambos direcciones la información precisa durante el proceso de inclusión. Lo que supone un apoyo administrativo y logístico al equipo de diagnóstico

y un referente de fácil acceso para la familia y/o afectado, para poder proporcionar un diagnóstico concreto a los pacientes.

Resultados en 2018:

Se ha remitidito 3 nuevos casos para su inclusión en este estudio, y aceptado y remitido finalmente 1 caso sin diagnóstico para el estudio.

Desde su comienzo en 2014 han sido aceptados un total de 41 casos derivados por ELA España, se ha concluido por el momento el diagnóstico en 15 de los casos. De aquellos casos no diagnosticados mediante panel y exoma, 7 han sido aceptados para realizar genoma y en 2018 se encuentran en estudio.

Se ha colaborado con el equipo de diagnóstico para:

- Informar a los especialistas y familiares sobre las posibilidades de realizar un estudio de secuenciación masiva
- Remisión muestras biológicas.
- La consecución de informes clínicos y datos precisados para la emisión de los informes de diagnóstico.
- La remisión y autorización de los pacientes sin resultado positivo en exoma a estudios superiores de genómica.

Para aquellos casos que no se encuentran en la actualidad en proceso de realización de estudios biofuncionales y que han sido rechazados para la realización del genoma, ELA España ha previsto su apoyo en 2019 mediante cofinanciación propia, para el mantenimiento y promoción del diagnóstico genético en leucodistrofias no filiadas.

c. Derivación y pacientes para su inclusión en el ensayo clínico con *Pioglitazona* para portadoras X-ALD y afectados AMN

En 2016 se inicia el ensayo con Pioglitazona, dirigido a portadoras –ALD con síntomas y pacientes varones, AMN sin inflamación cerebral, ELA España mantiene su apoyo, a los pacientes preseleccionados y posteriormente a aquellos incluidos, facilitando información, acompañando al paciente y la familia en el proceso, facilitando gestiones derivadas de las visitas médicas y pruebas clínicas de control, facilitando atención psicológica a quienes lo precisen y reduciendo la sobrecarga económica mediante becas de desplazamiento y alojamiento y colaborará con el equipo médico del ensayo, actuando como nexo con los pacientes, aliviando parte de las gestiones de carácter social y administrativas de los pacientes participantes en el ensayo y en cuantas acciones sean precisas para la buena continuidad del mismo.

Resultados 2018:

El ensayo cuenta con un total de participantes de 18.

ELA España desde el comienzo del ensayo presta apoyo a 12 de ellos, para el mantenimiento de su permanencia mediante becas de desplazamiento y alojamiento derivadas de las visitas al ensayo, se presta apoyo y seguimiento psico-social y se actúa como neo entre equipo médico investigador y paciente.

Durante el 2018 se presta de forma continuada atención a 10 afectados/as.

El ensayo concluirá en el primer cuatrimestre del 2019 (abril).

La permanencia de los afectados seguidos por ELA España desde el año 2016 hasta finales de 2018 es del 83,4%.

Del total de los 12 afectados seguidos por ELA España, se retiraron del ensayo 2 pacientes, causas:

- 1 intolerancia al fármaco
- 1 decisión voluntaria por ausencia de mejora

6. OTRAS ACCIONES

a. Lotería

Desde la Asociación Española Contra la Leucodistrofia, y gracias a la ayuda de nuestras familias y socios colaboradores, cada año se venden nuestros décimos y participaciones, con el fin de recaudar fondos y dar difusión a nuestra entidad y colectivo.

Queremos dar las gracias a la colaboración de nuestros socios, los cuales se implican cada año en la distribución y venta de lotería de navidad.

b. Bolígrafos y llaveros 3D

Este año hemos realizado una tirada de pulseras y llaveros realizados por impresión 3D, con un diseño nuevo como material corporativo. Su venta por 2€ la unidad, permite financiar proyectos que desarrolla la entidad.

c. Calendario 2019

Un año más ELA España ha realizado su Calendario Solidario, gracias a la ayuda de nuestros asociados y de distintas personalidades, quienes nos han aportado su imagen para poner cara a la enfermedad. Como novedad, este año además del formato pared, se ha desarrollado el formato de sobre mesa y se ha reducido el precio de venta a 6€.

d. Teaming

Teaming es un proyecto solidario que permite a todos aquellos que lo deseen apoyar a diferentes causas sociales haciendo microdonaciones de 1 euro al mes a través de la web. El dinero que recaudemos entre todos los miembros de nuestro Grupo Teaming lo destinaremos a un proyecto social de nuestra asociación y gracias a ello, muchas personas se podrán beneficiar de esta ayuda solidaria. Puedes acceder directamente a través de este link:

https://www.teaming.net/elaespanaasociacioncontraleucodistrofia-grupo/invite

m) Splitfy

Splitfy es una plataforma a través de la cual se pretende a recogida de pequeñas donaciones. El usuario genera un 'bote virtual' e invita a otras personas a participar. Las invitaciones se envían de forma muy cómoda a través de las redes sociales, correo electrónico y WhatsApp. Los participantes van haciendo sus aportaciones y, al finalizar el bote, el organizador transfiere el dinero a su cuenta bancaria para gastarlo como considere.

Como sistema de pago electrónico, Splitfy.com tiene instalada una pasarela de pago de comercio electrónico REDSYS-Banco Sabadell que acepta pagos con tarjetas de crédito o débito VISA y MasterCard.

- Los participantes puedes invitar vía las redes sociales y Whatsapp.
- Crear y participar en un bote es totalmente gratuito.
- Transferir el importe del bote a la cuenta corriente tampoco tienen ningún coste.

En este caso, se proponía a los socios que a través de sus objetivos, recaudaran fondos para la labor de ELA España.

n) Reto nuez

Reto Nuez es una iniciativa de la compañía Bankinter, donde una parte importante de su actividad se dedica a hacer realidad cientos de proyectos e ideas lanzadas por personas. Cada uno de los retos presentados puede recibir el apoyo de los colaboradores de Nuez Seguros. Para ser colaboradores solo han tenido que rellenar un sencillo formulario, y cuya información es totalmente confidencial.

ELA España ha dividido su reto en cinco fases, que corresponden a cinco de las actividades que nuestra entidad desarrolla anualmente. Hemos alcanzado la primera fase del reto gracias a la colaboración de muchas personas que apoyan nuestra causa y nuestro esfuerzo.

7. RELACIONES ASOCIATIVAS

a. Asociación Europea contra las Leucodistrofias – ELA

En la actualidad ELA España continúa sus esfuerzos para la creación de fondos económicos de la Fundación ELA, destinada a la investigación de este grupo de enfermedades.

b. Federación Española de Enfermedades Raras – FEDER

En la actualidad ELA España, mantiene su permanencia como miembro de FEDER.

Durante el año 2018, ELA España, ha desarrollado las siguientes labores en relación a las propuestas y labores de FEDER:

- Información y orientación de los afectados y sus familias derivados.
- Participación activa a través de la presidenta de ELA España, Carmen Sever, quien forma parte del grupo de trabajo "Ensayos clínicos y medicamentos huérfanos" de FEDER.
- Participación como ponentes en el curso de formación *Las enfermedades raras en el ámbito de la dependencia,* impartido en la Dirección General de Atención a la Dependencia y al Mayor.
- Participación en la escuela de formación.
- Gestión a través del Tercer Sector.

c. Federación de asociaciones de minusválidos físicos y orgánicos de la Comunidad de Madrid – FAMMA

ELA España, continúa formando parte de FAMMA, con el fin de aumentar su representatividad, apoyando las labores propias de la Federación.

Asesoría jurídica, programas dirigidos a personas con discapacidad, entidad gestora para la solicitud de subvenciones con cargo al IRPF y fundación Once de sus asociaciones federadas.

d. Federación Española de Enferemdades Neuromusculares – ASEM

ELA España, continúa formando parte de la Federación ASEM, con el fin de proporcionar a las familias una mejor atención socioasistencial y apoyar las iniciativas que la Federación de Enfermedades Neuromusculares Española está llevando a cabo.

Gracias a ASEM en el Proyecto de Fisiorrehabilitación FENIN, se ha apoyado en una parte proporcional de los gastos de fisioterapia de 4 de nuestros socios afectados en este año 2018.

e. Instituto de Salud Carlos III – ISC III

Durante el año 2018, ELA España continúa su colaboración, facilitando y recopilando los datos necesarios para el censo de pacientes con enfermedades raras del ISC III, e informando a los afectados registrados por ELA España de los beneficios y objetivos de dicho registro, cuyo fin es:

- Clasificar y codificar las enfermedades raras.
- Conocer los aspectos detallados de cada enfermedad
- Facilitar la investigación
- Disponer de datos concretos de cara a definir políticas de salud pública.

Igualmente se informa a los interesados de la posibilidad de registro directo a través del ISC III.

f. Centro de Referencia Estatal de atención a personas con Enfermedades Raras y sus familias – CREER

Durante el presente año ELA España ha desarrollado diversas actividades en el entro estatal de EERR, (Encuentro de Familias, Encuentro de Adultos, Reunión del comité médico asesor de ELA España), ha facilitado el acceso de sus servicios a los afectados por leucodistrofia y colaborado en la difusión de las actividades propias del Centro.

g. Fundación Prójimo Próximo

La Fundación Prójimo Próximo ha colaborado este año con la dotación económica a determinados casos de la entidad que requerían de un apoyo extra debido a su situación de vulnerabilidad. Es por ello que se han establecido puentes que permitirán una mejor atención para nuestros asociados.

h. Centro de Referencia Estatal de Autonomía Personal y Apoyos Técnicos - CEAPAT

En colaboración con los especialistas del CEAPAT, ELA España ha atendido a 4 familias en relación a los sistemas de comunicación alternativos y aumentativos y recursos técnicos.

Desde ELA España queremos agradecer a todas aquellas personas que en estos 15 años han querido colaborar con el objeto de combatir las leucodistrofias. Cada día, nuestro camino está más cerca de encontrar una cura.

¡GRACIAS!