

MEMORIA DE ACTIVIDADES 2020

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) Red de Ayudas e Información en Leucodistrofias (RAIL).
 - a. Servicio de Información y Orientación (SIO).
 - b. Servicio de Acompañamiento Psicológico (SAP).
 - c. Convocatoria de ayudas a necesidades especiales.
 - d. Red social de ayudas.

2. Sensibilización y divulgación sobre las leucodistrofias.

Lo que debemos saber:

- a) ELA Infos.
- b) Las leucos van al cole.
- c) Tus derechos te cuidan.
- d) Vídeo lectura “Ojalá fueran cuentos”.
- e) Campañas en redes.

3. Formación, información sobre las leucodistrofias.

- a) Página web.
- b) Estudio sobre el impacto de la pandemia en el colectivo afectado por leucodistrofia.

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 a través de plasmaféresis para afectados por AMN.
- d) Otras colaboraciones con la investigación.
- e) Plataforma Leuconnet.

5. 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 Investigación Biomédica en EERR - CIBER
- f) Centro de Rehabilitación Neuraces.
- g) Grupo de trabajo de enfermedades neurodegenerativas, crónicas y raras (GEN) del Colegio Oficial de Psicólogos de Madrid.
- h) Ilunion Salud
- i) Universidad de Sevilla y Marta Delgado.

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) 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, y de orientación sanitaria, que permite a través de sus servicios una atención multidisciplinar y completa a la familia y el afectado por leucodistrofia.

a.1 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 (info@elaespana.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.

- o 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.

- o 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).

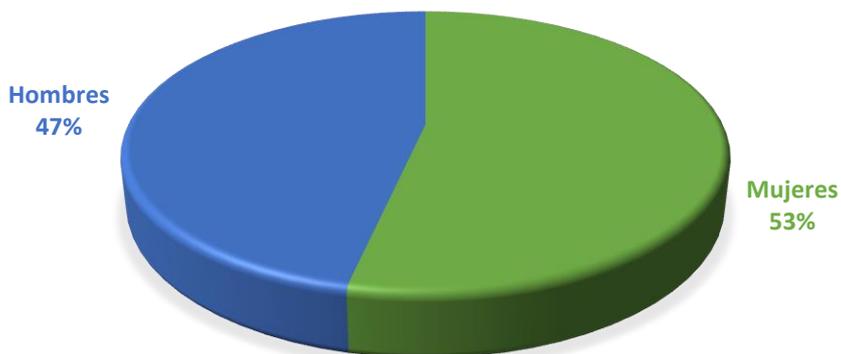
Resultados:

De enero a diciembre de 2020 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:

Nº total de usuarios demandantes de información: 202

- Hombres: 94
- Mujeres: 108

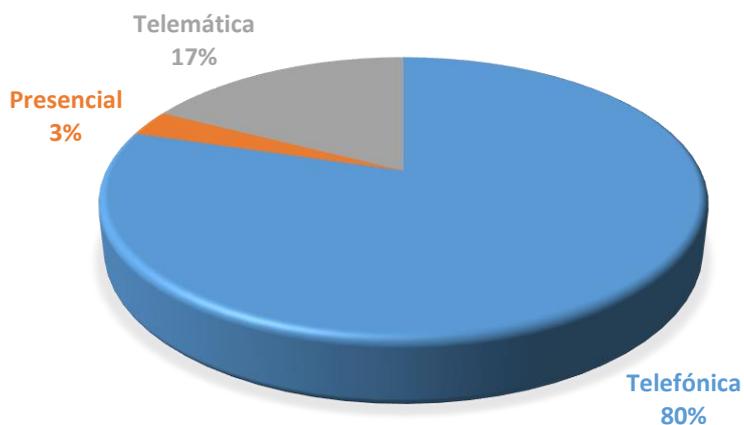
USUARIO POR SEXO



Modalidad de consulta empleada por los usuarios:

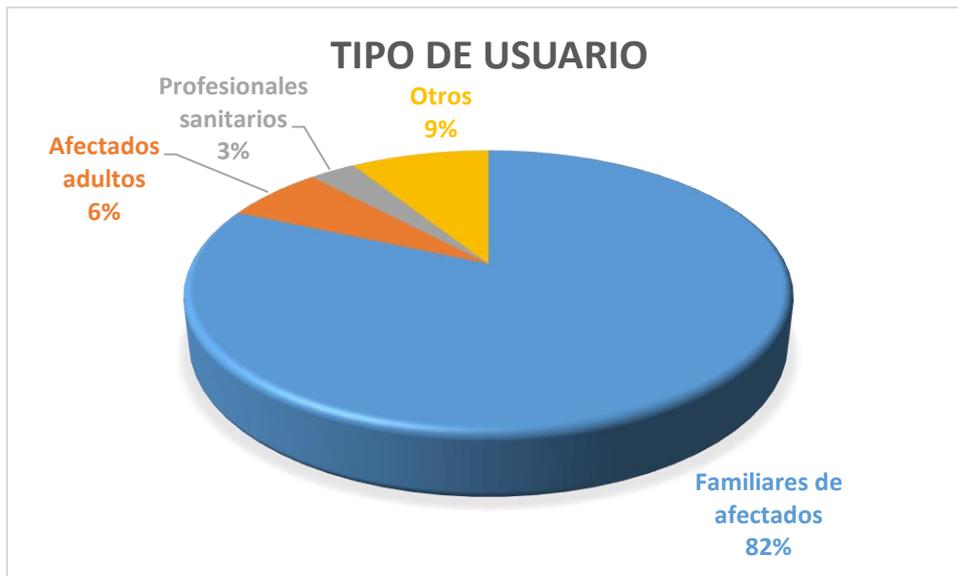
- Telefónica: 161
- Presencial: 6
- Telemática: 35

MODALIDAD CONSULTA



Tipos de usuarios:

- Familiares de afectados: 165 (90 mujeres y 75 hombres)
- Afectados adultos: 13 (7 hombres y 6 mujeres)
- Profesionales: 6 (4 hombres y 2 mujeres)
- Otros: 18 (10 mujeres, 8 hombres)



Nº total de usuarios con intervención continuada: 141

- Nº total de usuarios mujeres: 80
- Nº total de usuarios hombres: 61

Se ha mantenido una actuación conjunta sobre 51 personas desde SIO y SAP.

47 beneficiarios han requerido coordinación con el personal voluntario encargado del asesoramiento sanitario del afectado, relativo a consejo genético, diagnóstico, rehabilitación, atención sanitaria o atención en la evolución clínica,...

17 usuarios han requerido ayudas a necesidades especiales para la adquisición de productos de apoyo, el mantenimiento de la atención rehabilitadora o la adaptación funcional de su vivienda o vehículo.

4 usuarios han precisado la coordinación con centros de apoyos técnicos para la mejora de la autonomía o su comunicación.

2 cuidadoras principales ha precisado el apoyo para la búsqueda activa de empleo.

Las visitas hospitalarias se han desarrollado sobre un total de 2 usuarios en el primer trimestre del 2020, los lugares de desarrollo han sido: Hospital Clínico San Carlos, Hospital Universitario Niño Jesús.

En 1 usuario la atención prestada ha sido domiciliaria aunque con carácter puntual, fuera del estado de alarma y de los periodos con restricción perimetral establecida por las autoridades sanitarias, por considerarse por parte del personal técnico necesaria su atención en el entorno familiar.

Con anterioridad al estado de alarma se ha mantenido la atención presencial en 6 usuarios.

Nº total de consultas atendidas en 2020: 1908

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, prestándole 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 expresadas 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 **estudiantes**:

- 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.

Actuación domiciliaria , hospitalaria y sesiones grupales:

Atención social y psicológica prestada en domicilio o en hospitales para familias desplazadas o con residencia en la Comunidad de Madrid que requieran atención durante su estancia hospitalaria.

Las sesiones en domiciliarias se desarrollan para aquellos usuarios que su situación impida su desplazamiento o que por indicación del profesional de atención sea más adecuada su intervención en entorno domiciliario.

Sesiones de atención grupal dirigidas a acercar información sobre situaciones o problemáticas comunes y que cumplen además la finalidad creación de redes de apoyo entre iguales.

En 2020 debido al estado de alarma y las condiciones sanitarias se suspendieron las visitas presenciales, prestándose la atención mediante contacto telefónico y video llamadas. Durante los meses de enero y febrero de 2020 las **visitas hospitalarias** se llevaron a cabo en 2 usuarios, los lugares de desarrollo fueron: Hospital Clínico San Carlos, Hospital Universitario Niño Jesús.

En 3 usuarios la atención prestada fue a domicilio, en dos de ellos con carácter previo al inicio del estado de alarma y uno en el mes de noviembre y diciembre, el número de visitas en este caso ascendió a 2. La atención presencial se ha limitado al máximo, sustituyéndose cualquier atención

presencial con el fin de evitar contactos con los usuarios de riesgo por seguimiento y actuación telefónica y telemática.

a.2 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 14:00 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.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).
- Autoevaluación, control de calidad interno (encuesta anual a los usuarios).

Resultados:

De enero a diciembre de 2020 el Servicio de Acompañamiento Psicológico (SAP) de ELA España ha prestado atención, información y apoyo según los siguientes resultados

Nº total de usuarios atendidos: 65

Usuarios diferenciados por sexo:

- 40 mujeres
- 25 hombres

Usuarios según modalidad de atención:

- Consulta privada: 63
- Visitas hospitalarias: 2

Motivo/temática de la intervención:

- Información: 29.59%
- Seguimiento: 39.8%
- Terapias: 8.16%
- NC: 5.10%
- Socio-sanitarias: 7.65%
- Duelo: 6.12%
- Estado anímico: 2.04%
- Laboral: 1.54%

b) 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, destinadas a cofinanciar el gasto que las familias efectúan 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.

Resultados:

Han sido resueltas un total de 62 ayudas a necesidades especiales, de las cuales 17 correspondientes a usuarios con necesidades detectadas a través del SIO.

Ayudas por concepto:

- Recursos técnicos/ortoprotésicos: 12
- Terapias convencionales o alternativas: 40
 - Fisioterapia: 31
 - Hidroterapia: 5
 - Psicoterapia: 1
 - Equinoterapia: 2
 - VAVI: 1
- Adaptación funcional de vivienda: 0
- Adaptación funcional de vehículo: 1
- Farmacia: 6
- Desplazamientos a ensayos clínicos: 3

La alta participación en este programa nos hace estar en constante búsqueda de financiación y plantear nuevas formas de elaborar el programa para atender las diferentes realidades.

c) Red social de ayudas / Banco de productos de apoyo

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 2020, se han podido gestionar **2 donaciones de material de posicionamiento infantil**.

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 ONGs y gestionado la documentación precisa para su cofinanciación o financiación.

2. SENSIBILIZACIÓN SOBRE LAS LEUCODISTROFIAS

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 las personas afectadas y familias.

En 2020 el programa se consolida a través de los siguientes grupos de acciones que persiguen este fin común:

- ELA Infos. Revista informativa.
- Las leucos van al cole.
- Tus derechos te cuidan.
- Audio libro
- Campaña en redes sociales:

#LASLEUCODISTROFIASEXISTEN

a) ELA Infos. Revista informativa

Los boletines semestrales se continúan editando en 2020, 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) Las leucos van al cole

- **Colegio Joyfe, Madrid.**

Los días 30 de noviembre se desarrollaron las jornadas de sensibilización en las aulas del alumnado de los cursos de 5º y 6º de primaria y 1º y 2º de la ESO, en el que participaron un total de 630 personas. El día 4 de diciembre se llevaron a cabo las tradicionales



carreras participativas y un concurso de tiros de baloncesto, tras las cuales se realizó la entrega de regalos.

c) Tus derechos te cuidan

Videos tutoriales

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.

A lo largo del 2020 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 3 vídeos con las siguientes temáticas:

- Adaptarse al progreso de una enfermedad. <https://www.youtube.com/watch?v=MwFNJGs9ZgM>
- Duelo en las leucodistrofias. <https://www.youtube.com/watch?v=OAHhcHBMZZQ>
- Higiene bucodental en personas con discapacidad. <https://www.youtube.com/watch?v=F6NudIkjzPQ>

d) Video lectura “Ojalá fueran cuentos”

Con el fin de dar a conocer cómo afectan estas enfermedades a las personas que la sufren, acercar una visión real del día a día, sus necesidades, problemáticas, afrontamiento y superación, se adapta una de las historias del libro “Ojalá fueran cuentos” que relata la vida de 5 familias que han convivido con una leucodistrofia a una versión de audio narrada por colaboradores y miembros de ELA España.

Esta nueva versión se encuentra disponible en el canal de YouTube de ELA España (<https://www.youtube.com/watch?v=OYEHieYD9Ck>) y cuenta con más de 1.000 reproducciones.

e) Campañas en RRSS: #lasleucodistrofiasexisten

A lo largo de septiembre de 2020 y con motivo del mes internacional de difusión de las Leucodistrofias, ELA España se suma a la campaña de visibilización que comenzó en Argentina desde la Fundación Lautaro te necesita, la campaña en España contó con la colaboración de 14 de nuestras familias quienes a través de un vídeo bajo el lema “Las leucodistrofias existen” pusieron cara a una realidad aún desconocida para muchos.

3. FORMACIÓN E INFORMACIÓN SOBRE LAS LEUCODISTROFIAS

a. Página web

Descripción:

En 2020 se rediseña y actualizan todos los contenidos de elaespana.com, para ofrecer al usuario un espacio de búsqueda más ágil, sencillo y visual.

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.

www.elaespana.org/es/com

a. Estudio sobre el impacto de la pandemia en el colectivo afectado por leucodistrofias.

Con el fin de conocer la realidad a la que se enfrentan afectados y familiares directos de personas afectadas por leucodistrofia ante la situación social y sanitaria derivada de la COVID 19, como colectivo de riesgo por su enfermedad de base, y dado que son el principal grupo de atención del SIO, de desarrolla en el mes de abril un estudio con el fin de conocer como están afrontando esta situación y sus necesidades, para poder adaptar la atención prestada desde SIO a las nuevas circunstancias de la pandemia y las limitaciones a las que se enfrentan afectados y familias debido al estado de alarma.

4. APOYO A LA INVESTIGACIÓN

a. Comité de Expertos de ELA España

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

- Dra. Aurora Pujol (IDIBELL-ICREA. 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. de Sierrallana. Torrelavega).
- Dr. Carlos Chiclana Actis (Consulta Dr. Carlos Chiclana. Madrid).
- Dr. Sergio Aguilera Albasa (Complejo Hospitalario de Navarra. Navarra).
- Dña. Anja Hochsprung (Neurofisioterapeuta en el Hospital Virgen de la Macarena).

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 ambas 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 2020:

Se ha estudiado 1 nuevos caso y aceptado para su inclusión en este estudio (exoma trío). A lo largo de este año se han localizado dos variantes posiblemente patogénicas en 2 de los casos pendientes de diagnóstico, dado que una de ellas es en heterocigosis, el estudio se mantiene para localizar la segunda variante que confirmará el diagnóstico, en el otro caso al tratarse de una variable nueva ha sido incluida en las bases de datos internacionales para la localización de otros casos con clínica similar que apoyen el diagnóstico.

Desde su comienzo en 2014 han sido aceptados un total de 44 casos derivados por ELA España, se ha concluido por el momento el diagnóstico en 17 de los casos. De aquellos casos no diagnosticados mediante panel y exoma, 7 han sido aceptados para realizar genoma, en la actualidad 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.

c. Derivación y pacientes para su inclusión en el ensayo clínico a través de plasmaféresis para afectados AMN

En 2020 se inicia el ensayo para pacientes con diagnóstico de AMN a través de plasmaféresis en el Hospital Universitario de Bellvitge, los varones seleccionados precisarán de un total de 10 desplazamientos para su tratamiento con pernocta en dos de las 10 visitas. ELA España ha prestado su apoyo, a los pacientes seleccionados e 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 ha colaborado 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 han sido sean precisas para la buena continuidad del mismo.

Resultados 2020:

El ensayo cuenta con un total de participantes de 5.

ELA España ha prestado apoyo a 3 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 nexo entre equipo médico investigador y paciente.

La permanencia de los afectados seguidos por ELA España en el ensayo ha sido del 100%, sin tasa de abandono.

Uno de los pacientes y debido a los retrasos sufridos por la pandemia, ha concluido el ensayo en enero de 2021, los otros dos pacientes finalizaron según lo previsto en el 2020.

d. Otras colaboraciones con la investigación.

A lo largo del 2020 se ha colaborado con diferentes entidades en sus proyectos de investigación. ELA España apoya a los equipos de investigación facilitando la remisión de muestras biológicas (biopsias, LCR, ADN, pulpa dentaria...) para su estudio y casos susceptibles de inclusión en estudios sobre terapéutica de los casos localizados.

Resultados 2020:

- **Instituto de Neurociencias de Alicante.**

A través de su director, Salvador Martínez, miembro del Comité de Expertos de ELA España, se ha colaborado con el proyecto de investigación *Ratoncito Pérez*, financiando el envío de los dientes de leche de 6 personas afectadas.

El objetivo del proyecto reside en la búsqueda de tratamientos personalizados a través de la pulpa dental, ya que ahí se hallan células pluripotenciales capaces de manifestar la enfermedad de la persona.

- **Instituto de Investigación Biomédica de Bellvitge**

Al IDIBELL se han remitido un total de 8 muestras biológicas en el 2020 para diferentes estudios de investigación para adrenoleucodistrofia de las cuales:

- 2 muestras de sangre y resonancia magnética para estudio de divergencia fenotípica: 2
- 2 muestras de heces y sangre para estudio de microbiota intestinal: 6

Han participado un total de 6 afectados con diagnóstico de adrenoleucodistrofia/adrenomieloneuropatía.

- **Apoyo a los equipos de investigación para el estudio genético de muestras biológicas de pacientes COVID.**

Durante el año 2020 ELA España sirve de nexo entre los hospitales con pacientes COVID y enfermedades neurodegenerativas y el laboratorio de investigación IDIBELL, y apoya en la logística de remisión de muestras para el estudio genético de los pacientes COVID, siendo coordinadas y remitidas un total de 25 muestras procedentes de los Hospitales (Infanta Leonor, Niño Jesús, Clínica Universitaria Navarra) en Madrid, el Hospital Materno infantil de Málaga y el Hospital Universitario Marqués de Valdecillas en San Sebastián.

Muestras remitidas:

- LCR en hielo seco para estudio de biomarcadores/genética ligada a COVID: 2 (pacientes COVID)
- Saliva para estudio de biomarcadores/genética ligada a COVID: 2 (pacientes COVID)
- Sangre para estudio de biomarcadores/genética ligada a COVID: 25 (pacientes COVID)

e. Plataforma Leuconnet.

Leuconnet es una plataforma en línea de ayuda a la investigación clínica para seleccionar los pacientes para los estudios y ensayos clínicos, contribuyendo así a acelerar la investigación sobre las leucodistrofias a nivel internacional.

Con los procedimientos administrativos en línea y la posibilidad de elegir su propio estudio, Leuconnet le da la posibilidad de convertirse en un protagonista de la investigación.

La plataforma se articula en torno a dos espacios:

Un espacio público con información actualizada sobre las leucodistrofias, noticias sobre las investigaciones y estudios y ensayos clínicos en curso. En este espacio público, usted podrá crear una cuenta y se convertirá en sujeto "e-cohorte" (paciente con leucodistrofia habiendo manifestado el deseo de participar en estudios o ensayos clínicos en línea).

Un espacio privado, accesible con los datos de su cuenta y desde el que podrá completar su expediente médico y presentarse a los estudios y ensayos clínicos identificados en el sitio. Un profesional de la salud podrá ponerse en contacto con usted para participar en ellos. En ciertos estudios los documentos normativos pueden firmarse de conformidad con la legislación vigente. Asimismo, su espacio privado le ofrece acceso a los resultados del estudio, una vez se finalicen.

El acceso a la plataforma Leuconnet es muy seguro. Todos los datos personales se almacenan en un proveedor de hosting autorizado por el Ministerio de Salud (Almerys) que garantizará su plena confidencialidad. Los investigadores también deberán utilizar un mecanismo de autenticación potente.

En 2020, para facilitar el acceso de los usuarios a la plataforma se publican los siguientes vídeos tutoriales en el canal de YouTube de ELA España, a través de ellos, los usuarios serán guiados paso a paso en el proceso de registro, creación de su perfil, actualización o creación de su historia clínica y las funciones de contacto y mensajería con otros usuarios de la plataforma:

Registro: <https://www.youtube.com/watch?v=zUx0XPgfCx8>

Estudio clínico: <https://www.youtube.com/watch?v=nEnCSAW4i-U>

Historial médico: <https://www.youtube.com/watch?v=4p6JfSyAd-A>

Mensajería: <https://www.youtube.com/watch?v=pWMfySTzAd4>

6. 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 2020, 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.
- Gestión ayudas correspondientes al Programa IMPULSO.

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 Enfermedades 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 se han beneficiado de su programa VAVI, 2 personas han participado con el objetivo de tener una vida más autónoma e independiente.

e. Centro de Investigación Biomédica en Red



Convenio en vigor para la promoción de la investigación en enfermedades raras mediante equipos multidisciplinares y en red en el desarrollo de investigaciones traslacionales de calidad.

f. Centro de Rehabilitación Neuraces



Convenio en vigor con descuentos en las sesiones prestadas por el Centro de Rehabilitación Neuraces, a los usuarios de ELA España.

- g. Grupo de trabajo de Enfermedades Neurodegenerativas, Crónicas y Raras (GEN) del Colegio Oficial de Psicólogos de Madrid.

A lo largo de este año se siguen manteniendo los contactos con el grupo si bien, este año a través de las reuniones online, con el objetivo de reducir el tiempo destinado a los desplazamientos.

h. Ilunion Salud



Convenio en vigor que permite la colaboración de profesionales en la orientación sobre productos de apoyo y SAAC y descuentos a los socios de ELA España en la adquisición de productos.

i. Universidad de Sevilla y Marta Delgado.



Convenio en vigor para la colaboración a través de la venta del libro *La Tribu*, por el cual el coste íntegro del producto es destinado a la investigación *Bases moleculares para AGS para la enfermedad de Aicardi-Goutières del grupo de investigación DNA double strand break repair and Human disease*.

Desde ELA España queremos agradecer a todas aquellas personas que nos apoyan e impulsan en nuestra lucha contra las leucodistrofias. Cada día, nuestro camino está más cerca de encontrar una cura.

¡GRACIAS!