

ASANOL

Programa de actividades

2017

1. Difusión

1.1.IV Encuentro Científico sobre LHON (2017). Organizado por ASANOL y la Universidad de Zaragoza, está coordinado por el Dr. Julio Montoya y se celebrará el 13 de mayo de 2017. El cambio de fecha de octubre a mayo se enmarca dentro del intento de la Junta Directiva de hacer coincidir la Asamblea General Ordinaria y el Encuentro anual. En esta ocasión están invitados los investigadores Julio Montoya, Thomas Klopstock, Claudia Catarino, Marisol Corral Debrinsky y Lorena Castillo. Con su perspectiva, se ofrecerá una actualización a los asistentes sobre los resultados de algunos ensayos en curso, así como algunas investigaciones en curso. El formato será similar al de anteriores ediciones, con una serie de conferencias con traducción simultánea durante la mañana del sábado, dedicada principalmente a personal sanitario y científico, y una sesión más libre durante la tarde, en la que los asistentes podrán transmitir todas aquellas dudas que le susciten las presentaciones previas. También en sesión vespertina, se celebrará la Asamblea General Ordinaria. El domingo se organizará una actividad turística durante la mañana. A pesar de tratarse de un segundo encuentro en menos de un año, se ha superado por tercer año el centenar de asistentes, alcanzando casi los 150. Como ha sido habitual en años anteriores, la asociación realiza ayudas de viaje y hospedaje a algunas familias asociadas.

1.2. Encuentro lúdico para afectados y familiares con LHON (2018). Continuando con la tradición de los encuentros bianuales, está previsto organizar un encuentro para las familias entre los días 9 y 11 de marzo de 2018. Este tendrá un carácter lúdico, aunque se incluirá alguna presentación o actividad organizada por un psicólogo o trabajador social. Aún no se ha concretado la sede, aunque se pretende facilitar a los interesados la asistencia. Como ha sido habitual en años anteriores, la asociación tiene previsto ofrecer ayudas de viaje y hospedaje a algunas familias asociadas.

1.3. Centro de Servicios y Unidad de Referencia Nacional (CSUR). En 2016 se ha conseguido derivar un primer paciente desde su centro de diagnóstico al Hospital 12 de octubre de Madrid, CSUR para enfermedades mitocondriales. Durante el año 2017 se tiene previsto insistir en esta centralización derivando más pacientes, evitando así problemas como la solicitud de pruebas genéticas de los familiares, o los retrasos en los accesos a los ensayos. Si algún afectado está interesado en recibir una segunda opinión y centralizar sus pruebas, debe ponerse en contacto con la asociación.

1.4. Federación Europea de Asociaciones LHON. Las diferencias de formato de las diferentes asociaciones y grupos europeos han lastrado este epígrafe durante 2016. En 2017, las diferentes asociaciones han marcado tres puntos mínimos: 1) revitalizar el uso de la plataforma Rareconnect, donde ya

participan miembros de LHON de toda Europa con traducción simultánea; 2) crear una web en varios idiomas donde plasmar las actividades conjuntas; y 3) realizar un informe anual estadístico de los casos controlados en Europa, desglosados por país, edad, sexo y mutación. La primera reunión está prevista para el 30 de mayo en Barcelona, auspiciada por Santhera. Además, se está barajando la posibilidad de hacer una segunda reunión en Cambridge en septiembre, organizada por la fundación LHON inglesa.

2. Investigación

2.1. Comité científico. Tras la creación del Comité Científico en 2016, está previsto darle un mayor protagonismo en las decisiones de la asociación, integrándolo en el funcionamiento diario. Hasta ahora sólo se les ha consultado individualmente en aspectos concretos, considerándose necesario convertirlo en un órgano colegiado con mayor entidad.

2.2. Base de datos de salud de afectados. Tras algunos obstáculos de tipo legal, la asociación ya dispone del marco necesario para iniciar la recolección de datos de salud. Desde la Junta Directiva, se ha diseñado un formulario y presupuestado los gastos. Este trabajo pretende ser una apuesta seria y de rápida realización, que pueda ofrecer datos estadísticos a investigadores y empresas interesadas. Para ello, será liderado por un profesional, cuya contratación está prevista se realice a medias entre financiación privada y propia. Durante 2017 se espera avanzar en este sentido, de lo que se dará información a los socios. Para ello, ya se ha contactado con varios laboratorios para que aporten fondos económicos para sostener durante un año la labor de un médico.

3. Información

3.1. Asistencia a congresos, cursos y simposios. La aparición de nuevos proyectos de tratamientos e investigaciones, está llevando a la proliferación de congresos nacionales e internacionales donde el LHON es protagonista de al menos una conferencia, cuando no una sesión específica. ASANOL pretende estar presente en el mayor número de ellos con profesionales que permitan obtener el mayor nivel de información posible. Concretamente, ASANOL participará con una conferencia en el marco del congreso europeo de neuroftalmología (EUNOS), a celebrar en Budapest entre el 10 y el 13 de septiembre de 2017.

3.2. Servicio de atención psicológica. En 2017 se ha puesto en marcha el servicio de atención psicológica profesional, liderado por Nazareth Pareja. Esto incluye diferentes servicios, tales como la consulta individual, la creación de Grupos de Ayuda Mutua, o el diseño de talleres para los asociados. Durante este año está prevista la puesta en marcha de dos GAM (uno para madres de afectados/as, y otro para mujeres portadoras); al menos un taller y varias sesiones de asesoramiento individual.

3.3. Curso de profesionales de la visión (ASPREH). En 2016 se firmó el acuerdo de colaboración con la ASPREH, Asociación de Profesionales de la

Rehabilitación de personas con discapacidad visual. Esto ha llevado a solicitar un proyecto de investigación europeo junto con esta asociación que esperamos resulte provechoso para la asociación.

3.4.SIO. El Servicio de Información y Orientación, que actualmente gestionan la trabajadora social, Melisa Rodríguez, y el presidente de la asociación, ha sido una herramienta de contacto con los afectados y sus familias, a través del cual se han identificado carencias y posibles proyectos. Se solicita a todos los que cuenten con alguna duda de que hagan uso del mismo.

3.5. Ensayos clínicos abiertos o previstos

3.5.1. Investigaciones de observación. En los primeros meses de 2017 han aparecido investigaciones que intentan recabar información sobre diferentes aspectos de la patología, sin abordar el problema del tratamiento. Se trata de sondeos en los que la mayor parte de los afectados pueden participar, ayudando así a conocer mejor la enfermedad. Si alguno tiene interés en participar, debe ponerse en contacto con la asociación.

3.5.2. GS010 (Gensight Biologics). Durante 2016 el centro elegido para tratar a los seleccionados españoles ha sido Múnich, siendo tres los casos propuestos y solo uno incluido. Durante 2017 se espera contar con más información sobre el proceso y los posibles resultados positivos.

3.5.3. Investigación “3 padres”. Hasta el momento no se han iniciado estos tratamientos en Europa, y sólo México ha publicado una experiencia similar. Tras la tramitación legal en el ámbito británico, se espera que durante 2017 se inicie la búsqueda de parejas interesadas. Hasta el momento, de forma extraoficial se afirma que no se le dará prioridad a otras enfermedades mitocondriales más graves, ni a parejas de nacionalidad británica. En este sentido, cabe señalar que se tiene constancia de falsos ensayos clínicos en este sentido, llevados a cabo en EE.UU., apoyados por asociaciones, que están en manos de la justicia norteamericana. Por ello, se recomienda la máxima información por parte de los interesados.

3.5.4. LEROS. Durante 2017 se continuará desarrollando el ensayo clínico en fase IV de la Raxone, promovido por el laboratorio Santhera. Gracias a este ensayo, centralizado en España en Madrid y Barcelona, los afectados por el NOHL que hayan debutado en los últimos cinco años, cumpliendo otros requisitos para entrar en el ensayo, recibirían gratuitamente las dosis de Raxone.

3.5.5. EPI-743. A finales de 2016 se filtró y desmintió la noticia de que este medicamento había sido aprobado por la Agencia Europea del Medicamento. Hasta el momento, la empresa no ha actualizado la información, y aún menos, su posible reincorporación del LHON al estudio.

- 3.5.6. KH-176.** El 8 de septiembre se abrió la Fase II de un nuevo ensayo clínico, desarrollado por Khondrion, que ha sido vinculado por alguna web científica con el LHON. Se están buscando enfermos mitocondriales de la mutación A3243G, que fue considerada como posible mutación secundaria del LHON, lo cual fue recientemente desestimado (Nakaso et. Al., 2012)
- 3.5.7. SkQ1.** El laboratorio luxemburgués Mitotech publicó el 26 de abril de 2017 una nota de prensa sobre los resultados de un ensayo clínico en Fase 2, desarrollado en Rusia. Según esta información, que no ha sido aún publicada en medios científicos, se ha controlado a 20 pacientes con las mutaciones 11778, 14484 y 3640. A diferencia de otros ensayos, aquí todos los casos estudiados son posteriores al año de inicio de la sintomatología. Tras los primeros 6 meses de tratamiento, se ha identificado una mejora de la agudeza visual de 0.3 logMAR. Se trataría de un método terapéutico paliativo, que actúa sobre los efectos metabólicos del fallo mitocondrial, sin tratar de normalizar la mutación. Si esto se confirma sería un interesante avance para los afectados crónicos, aunque la falta de publicaciones científicas detalladas obliga a la asociación a ser cauta por el momento.

4. Gestión

- 4.1. Trabajadora social.** Tras dos años en la que se ha mantenido el puesto de trabajadora social Melisa Rodríguez, la intención de la Junta Directiva es continuar con este contrato mientras los fondos de la asociación así lo permitan. Como en años anteriores, se solicitará ayuda externa para sostener esta contratación.
- 4.2. Utilidad Pública.** La reciente declaración de la asociación como entidad nacional de Utilidad Pública, supone una noticia trascendental para la obtención de mayores y mejores fondos económicos, pero también una notable exigencia de gestión. Será necesario transformar internamente la asociación para conseguir cumplir debidamente con los nuevos controles. Además, se recuerda a los socios que sus contribuciones extraordinarias a la asociación pueden ser utilizadas en sus declaraciones de la renta. Para mayor información, contactar con la Junta Directiva.
- 4.3. Sede y espacios de trabajo.** La sede institucional de la asociación es C/ Betis 1, 1ºB, 41010 Sevilla. En cambio, la ONCE ha cedido gratuitamente un espacio para alojar el despacho de la trabajadora social en su edificio de la C/ Recaredo, también en Sevilla. Desgraciadamente, no ha sido posible optar a un segundo despacho en el edificio, lo que ha obligado a ubicar a la psicóloga en un tercer edificio, el Centro Cívico “El Esqueleto”. Este espacio, de titularidad pública, ha sido cedido también de forma gratuita. La Junta Directiva seguirá intentando buscar otras opciones de unificarse espacialmente, aspecto fundamental para mejorar la colaboración entre las partes.

- 4.4. Modificación de empresa de telefonía y servidor.** Desde la fundación de la asociación, el servidor web y posteriormente la telefonía fue contratada con Futura Sp. Tras muchos años de problemas sin resolver, se decidió trasladar todos estos servicios. Los teléfonos y líneas de datos dependen ahora de Yoigo, mientras que CDMON es la empresa que da soporte al dominio web.
- 4.5. Unificación de acciones de gestoría.** Hasta el momento, ASANOL ha contado con dos gestorías. La primera, que ha colaborado desinteresadamente desde la fundación de la asociación, se ha encargado de las cuestiones laborales y el asesoramiento en cuestiones de Hacienda. La segunda, se ha encargado exclusivamente de la gestión de la solicitud de la Declaración de Utilidad Pública, lo que incluía reelaborar memorias económicas y de actividades. La intención de la Junta Directiva es pedir presupuesto a ambas y unificar, si fuera posible, los trabajos.
- 4.6. Asamblea General Ordinaria 2018.** Por mandato estatutario, durante los primeros cuatro meses del año se celebrará la Asamblea General Ordinaria. Como en años anteriores, el mes previsto es marzo, para permitir así una puesta en marcha de los presupuestos. Se celebrará coincidiendo con el Encuentro de marzo de 2018, probablemente el día 10.
- 4.7. Asamblea General Extraordinaria 2018.** Coincidiendo con el Encuentro lúdico y la asamblea general ordinaria, se celebrará una extraordinaria para renovar la Junta Directiva. Según los Estatutos de la asociación, no existe plazo para presentación de candidaturas, que se presentarán directamente durante esta sesión. Por ello, y para facilitar que se creen propuestas plurales y consolidadas, se da noticia de este procedimiento en la Asamblea General Ordinaria de este año. Durante 2017, la actual Junta Directiva se ofrece para aclarar cualquier duda sobre la gestión de la entidad.