

Memoria de Actividades AEPMI 2023

Asociación de Enfermos de Patologías Mitocondriales



INDICE

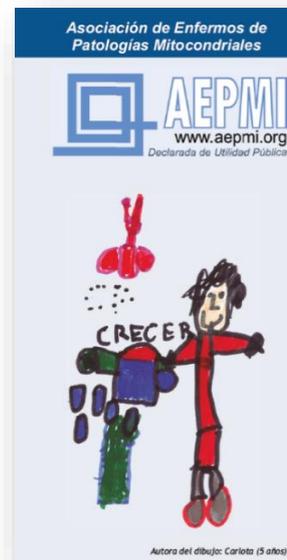
	Página
1. DATOS TÉCNICOS.....	4
2. ORIGEN	5
3. VALORES, MISIÓN Y VISIÓN.....	6
4. COMPOSICIÓN Y ESTRUCTURA.....	7
5. OBJETIVOS.....	9
6. ¿QUÉ SON LAS EFERMEADES MITOCONDRIALES?.....	10
7. RELACIONES INSTITUCIONALES.....	12
8. PROMOCIÓN DE LA INVESTIGACIÓN.....	18
9. ÁREA SOCIAL. SERVICIO DE INFORMACIÓN Y ORIENTACIÓN.....	20
10. ENCUENTROS DE PACIENTES	29
11. FORMACIONES	32
12. EVENTOS SOLIDARIOS.....	34
13. OTROS EVENTOS Y ACTOS INSTITUCIONALES.....	37
14. CAMPAÑAS SOLIDARIAS.....	40
15. AYUDAS Y SUBVENCIONES	48

1. DATOS TÉCNICOS

Asociación de Enfermos de Patologías Mitocondriales (AEPMI)

AEPMI está inscrita en el Registro Nacional de Asociaciones con el número 554194, y en el Registro de Entidades, Servicios y Centro de Servicios sociales con el número A.S.E/4024.

AEPMI tiene el reconocimiento de utilidad pública por el Ministerio del Interior desde el 13 de diciembre de 2016.



Nuestro **Domicilio Social** se encuentra en la Paseo de la Castellana 230, 28046, Madrid.

T. 618789068
info@aepmi.org

Servicio de Información y Orientación (SIO) info@aepmi.org
(De lunes a viernes de 09.00 h. a 14.00h.)

Página web: www.aepmi.org

M^a Teresa Torre Sánchez,
presidencia@aepmi.org

Elena Guerrero Rubio
vicepresidencia@aepmi.org

Isabel Martínez Martínez
Vicepresidencia2@aepmi.org

2. ORIGEN

La Asociación de Enfermos de Patología Mitocondrial **AEPMI** es una entidad sin ánimo de lucro que **se fundó el 10 de agosto del año 2.000** en Sevilla por Ly Hafner. El 19 de enero del 2.001 se inscribió en el Registro Nacional de Asociaciones.

AEPMI nace de la unión de un grupo de padres de afectados y de afectados de patologías mitocondriales, que deciden agruparse ante la falta de organizaciones dedicadas a estas patologías, y constituirse en asociación para trabajar por la mejora de la atención social y sanitaria, así como llevar a cabo la tarea de apoyar y orientar a quienes padecen esta enfermedad y a sus familiares.

Inicialmente la asociación fue de ámbito autonómico, en Andalucía únicamente, en 2015 pasó a nivel nacional, trasladándose la sede central a Madrid donde se encuentra en la actualidad.

En la historia de AEPMI, las tres presidentas han sido madres de afectados por una enfermedad mitocondrial. Ly Hafner fundadora de la asociación, representó a la misma hasta el año 2015. Posteriormente, la sede se traspasó a Madrid y fue Fátima Escudero quien tomó el cargo de presidencia, entregada a la representación de la asociación hasta el año 2019. Desde entonces y hasta la actualidad es M^a Teresa Torre la actual presidenta.

Todas las personas que han formado parte en algún momento de las diferentes juntas directivas a lo largo de estos 23 años han desempeñado su cargo de forma altruista, sin recibir ningún tipo de contraprestación económica con el deseo de impulsar la investigación científica, de ofrecer en todo momento apoyo a las familias. Todos han tenido relación directa con la enfermedad, siendo madres, padres de menores con la enfermedad o padeciendo ellos mismos la enfermedad mitocondrial.



Fátima Escudero, ex presidenta de AEPMI



Teresa Torre, presidenta de AEPMI

3. VALORES, MISIÓN Y VISIÓN

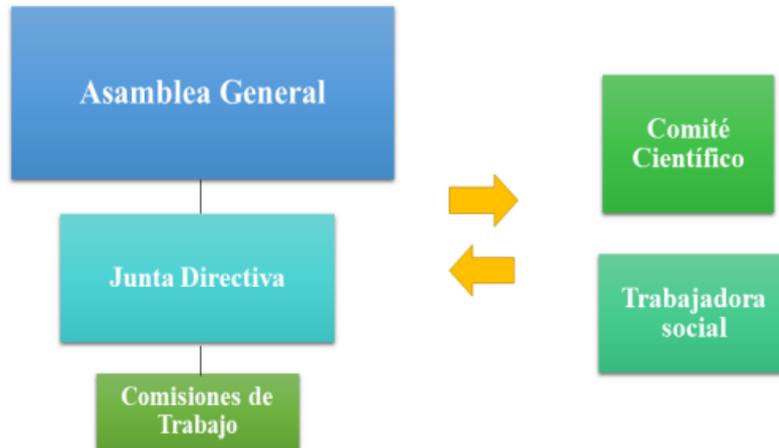
En AEPMI trabajamos por las personas afectadas y sus familias, desde el inicio hemos tenido como misión el trabajar por **mejorar la calidad de vida de las personas con enfermedades mitocondriales**, o en proceso diagnóstico y siempre velar por el interés del colectivo.

Queremos generar cambios en la sociedad, políticas sociales y fomentar los proyectos de investigación en nuestro país, pues entendemos que es el único camino posible, encontrar una cura y mejor conocimiento de los posibles tratamientos para cada tipo de patología dentro de las mitocondriales.

Nuestros valores son la solidaridad, la cooperación tanto con otras entidades como con instituciones o personas, la no discriminación, la responsabilidad y la justicia social.



4. COMPOSICIÓN Y ESTRUCTURA



La **Asamblea General**, compuesta por todos los socios, es el órgano supremo de la Asociación, en cuanto órgano de gobierno y control de la Junta Directiva: nombra al Presidente y demás cargos directivos y órganos de gobierno, aprueba los presupuestos y cuentas de la Asociación. ... debate y aprueba el plan de actuación.

Todos los miembros de la **Junta Directiva** de AEPMI de forma altruista, dedican su tiempo y esfuerzo en hacer más visibles estas enfermedades y mejorar la calidad de vida de todos los enfermos. La junta directiva vigente se constituyó en junio de 2023 y está formada por 10 personas.



El **Comité Científico Asesor** de AEPMI está formado por 10 profesionales: médicos e investigadores que asesora en las consultas del Servicio de Información y Orientación y además en proyectos de investigación, ensayos clínicos. El comité se reúne periódicamente y tiene un Reglamento de funcionamiento

La **Trabajadora Social** se encarga de llevar el Servicio de Información y Orientación (SIO) y apoya en todas las gestiones a la junta directiva.



Parte del comité científico, junta directiva de AEPMI y trabajadora social de AEPMI en jornada la científica 19 de noviembre 2022 Sevilla.



Parte del comité científico con presidenta y vicepresidenta de AEPMI en congreso internacional, Bolonia 2023.

5. OBJETIVOS



- Apoyar la agrupación de todos los pacientes de miopatías mitocondriales y enfermedades similares que vivan en España, para poder trabajar de forma coordinada en la consecución de sus objetivos.
- Estimular y promover la investigación científica de estas enfermedades en todos sus procesos para mejorar las posibilidades terapéuticas y rehabilitadoras.
- Sensibilizar a la opinión pública y a las Administraciones de los problemas de curación, tratamiento y prevención de estas enfermedades.
- Facilitar información sobre estas enfermedades a los pacientes y sus familiares, con el fin de conseguir su mejor conocimiento e implicaciones de estas.
- Potenciar todos los canales de información y sistemas de ayuda para los asociados, a fin de proporcionar la integración social de los mismos: familia, enseñanza, formación profesional, relaciones laborales, etc...
- Cooperar con todas las entidades que tengan igual o similar finalidad, sobre todo con la Asociación Española de Patologías Mitocondriales de Andalucía, a la que se adhiere, para conseguir los cambios de actitud social que permitan una mejora en la calidad de vida de los afectados.
- Tratar de llevar a cabo la prestación de servicios de rehabilitación integral y ayuda a domicilio, para mejorar la calidad de vida de los afectados.

- Organizar cursos de formación para el personal sanitario: médicos, enfermeros, fisioterapeutas, cuidadores etc. para una mejor atención y ayuda a estos enfermos.

6. ¿QUÉ SON LAS ENFERMEDADES MITOCONDRIALES?

Las **Enfermedades Mitocondriales** son enfermedades causadas por un **defecto en la producción de energía** dentro de las células del organismo.

Todos los seres vivos necesitan energía para crecer, moverse, pensar y cualquier otra actividad. También necesitamos energía para que funcionen todas las reacciones metabólicas que permiten la vida. La energía se produce dentro de unos orgánulos contenidos en las células, llamados mitocondrias. Cuando existe un defecto en la producción de energía las reacciones metabólicas que la requieren no funcionan eficazmente, ni tampoco lo hacen los órganos y sistemas de nuestro organismo, especialmente aquéllos que necesitan más energía para su función (**cerebro y sistema nervioso en general, músculo, hígado, riñón**).

Son enfermedades **genéticas, crónicas, degenerativas y altamente discapacitantes**, no existiendo en la actualidad tratamiento curativo alguno, únicamente tratamientos paliativos. Esta enfermedad afecta principalmente a los niños, pero los brotes en adultos se están volviendo cada día más frecuente.

En la actualidad y pesar de los avances en cuanto a diagnóstico y tratamiento de las enfermedades mitocondriales, todavía existe un número considerable (aún sin cuantificar) de niños y adultos infradiagnosticados. Según los expertos, esto es debido a la dificultad que existe en cuanto a la detección de los síntomas de la enfermedad, que en muchos casos se confunden con los de las patologías derivadas del daño en la mitocondria.

En este sentido, estas patologías están consideradas dentro del grupo de **enfermedades raras** y siguen siendo muy desconocidas por parte de nuestra sociedad e incluso dentro del sector de profesionales sanitarios a pesar de que según recientes estudios 1 de cada 3.500 nacimientos se verá afectado por una enfermedad mitocondrial.

Veintitrés años después de su la creación de la Asociación, continuamos con el compromiso adquirido, trabajando para que las personas con esta Enfermedad Rara, así como los familiares y/o allegados, tengan una vida mejor, más plena y digna. En este sentido intentamos influir en la sociedad, contribuyendo con nuestro trabajo a

hacer una sociedad más normalizada e integradora, en la que tengan cabida todas las personas.

Damos cobertura a más de 400 afectados y familiares de toda España, así como afectados de Latinoamérica.

Se estima que en España se diagnostican al año unos 100 casos nuevos, según el estudio publicado en octubre de 2021: El panorama genético de las enfermedades mitocondriales en España: una convocatoria nacional. ([Primera publicación prevalencia enfermedades mitocondriales España](#))



El Dr. Marcello Bellusci exponiendo sobre el Primer Registro de enfermedades mitocondriales

7. RELACIONES INSTITUCIONALES



La Fundación Ana Carolina Díez Mahou se dedica a mejorar la calidad de vida de niños con enfermedades neuromusculares y mitocondriales. Ofrece terapias a las familias y atención directa con servicio de psicología, medicina, fisioterapia, hidroterapia y musicoterapia. Desde hace años y dado que compartimos objetivos, trabaja con AEPMI en varios proyectos de investigación, organización de jornadas, encuentros de familias y eventos solidarios. Es destacable la labor de sensibilización que realizan y el equipo de voluntarios con los que cuentan y las terapias que han ido ampliando. La Fundación Ana Carolina Díez Mahou colabora con AEPMI en la atención especializada que ofrece a las familias con sus profesionales, talleres y en las labores de sensibilización con charlas por centros educativos, eventos solidarios y en proyectos conjuntos como la promoción del Registro Español de Enfermedades Mitocondriales.



Desde el año 2012 mantenemos un convenio de colaboración con la Fundación Llamada Solidaria para la campaña de recogida de móviles en desuso. Mediante esta recogida de móviles obtenemos fondos para la investigación. La fundación además organiza talleres y ofrece asesoramiento.



Desde el año 2002 AEPMI forma parte de la Federación Española de Enfermedades Raras FEDER. Esta Federación logra aunar esfuerzos en la lucha por los derechos de los afectados de Enfermedades Raras.

La Federación Española de Enfermedades Raras facilita ayudas técnicas a las asociaciones miembro e información sobre un amplio abanico de recursos sociales y sanitarios mediante su programa de ayuda a asociaciones, participando en diferentes labores de difusión y actividades, orientando en los planes de actuación de la asociación, asesorando sobre temas de gestión y comunicación e impartiendo cursos de formación para profesionales y otros dirigidos a los pacientes. Durante 2023 hemos

recibido tres subvenciones gracias a FEDER; por un lado una ayuda destinada a cubrir gastos mantenimiento de la entidad (Fondos FEDER) , la subvención con cargo del IRPF 2023 que cubre parte del sueldo de la trabajadora social para el “Servicio de Información y Orientación especializado no territorializable” y la ayuda del Programa Impulso para realización de terapias y compra de productos ortopédicos.

FEDER es la organizadora de las campañas por el Día Mundial de las Enfermedades Raras en nuestro país y desde AEPMI nos adherimos y sumamos esfuerzos por una misma causa. Además, nos ofrecen servicio de asistencia psicológica para nuestras familias, asesoría jurídica y talleres online de ayuda mutua para afectados o familiares.



international mito patients

Desde el año 2010, formamos parte de la Plataforma Internacional de pacientes de enfermedades Mitocondriales IMP. Esta plataforma ya cuenta con representantes de catorce organizaciones que se ocupan de los trastornos mitocondriales en distintos países, entre ellos Reino Unido, Francia, Alemania, Italia Países Bajos Bélgica y Estados Unidos. La misión de la Internacional Mitopatients es "aumentar la calidad de vida de las personas con enfermedad mitocondrial, facilitando la cooperación transfronteriza y la colaboración entre las organizaciones de pacientes". Cada año se hace un encuentro donde se presentan los avances en investigación o los proyectos que van a comenzar y se tratan las cuestiones internas de la propia organización, este último año fue online. Cuenta además con un comité científico para asesorar en materia de proyectos de investigación o ensayo clínicos. IMP es la organización coordinadora de la Semana Mundial de las Enfermedades Mitocondriales “Word Mitochondrial Disease Week” que se celebra la tercera semana de septiembre de cada año. Como acto central “Light up for Mito” o “Ilumina por las Mito” que consiste en iluminar edificios emblemáticos de todo el mundo de color verde para generar conciencia y conocimiento de las enfermedades mitocondriales.



AEPMI es miembro de la Federación ASEM, Federación Española de Enfermedades Neuromusculares desde el año 2015. ASEM es una organización sin ánimo de lucro que se creó en el año 2003, nos ofrecen servicios de ayuda para las familias, apoyo, difusión de nuestras actividades y en general todo tipo de actividades destinadas a mejorar la calidad de vida de los afectados. Durante el 2023 AEPMI ha participado además en diferentes cursos de formación online ofrecidos por ASEM destinados a

mejorar la actividad y gestión de la asociación. Además pertenecemos a la RedAsem formada por profesionales del trabajo social de todas las entidades que forman parte de ASEM en España.



AEPMI y la Asociación de Atrofia del Nervio Optico de Leber (ASANOL) firmaron un convenio de colaboración en el mes de abril de 2021 para colaborar en las actividades y objetivos comunes de ambas entidades y fomentar la investigación.



Convenio de colaboración con ASEM Madrid desde el año 2021 por el que los asociados de AEPMI pueden participar en el programa de Rehabilitación de ASEM Madrid al mismo precio que sus asociados.



AEPMI mantiene desde noviembre de 2019 un convenio de colaboración con Liberty Seguros y Fundación Konecía en materia de asesoramiento en accesibilidad universal (Proyecto Liberty Responde) para todos nuestros socios.



Convenio de colaboración con la consultoría Fidelitis mediante el cual ofrecen a los socios de AEPMI asesoramiento gratuito sobre cualquier área del derecho en material sociolaboral.



Convenio de colaboración con el Instituto para la Investigación y Desarrollo Social de las Enfermedades Poco Frecuentes (INDEPF) y AEPMI para actividades de cooperación entre AEPMI y INDEPF.



Convenio de colaboración con CECOP, es una compañía multinacional experta en la gestión y el desarrollo de ópticas independientes con más de 4.500 asociados en todo el mundo. Ofrecen descuentos a nuestros asociados en ópticas de todo el territorio.



Convenio de colaboración con el Real e Ilustre Colegio de Médicos de Sevilla para descuentos en precios de peritajes.



Convenio de colaboración con la Asociación de Padres y Amigos de Cardiopatías Congénitas- APACI por el que ofrecen a los socios de AEPMI alojamiento en Madrid por motivo de hospitalización en menores.



AEPMI se adhirió al Foro Español de Pacientes en enero de 2021. Se trata de una organización no gubernamental y sin ánimo de lucro, decana en España al ser fundada en 2004 y primera en estar integrada en el European Patients' Forum, siendo referente nacional e internacional como interlocutor válido en la defensa de los intereses de los afectados por la enfermedad, a través de la formación, prevención, la investigación e impulso del asociacionismo.



El Dodo Lector es una editorial de cuentos infantiles de La Pizarra de Aurora. AEPMI mantiene un convenio de colaboración con el Dodo Lector por el que la editorial se compromete a destinar una parte de los beneficios del libro “Los Abrazos Invisibles de Mito” escrito por María Márquez a AEPMI.



AEPMI mantiene un convenio de colaboración con el Club Escuela de Piragüismo Aranjuez para la creación y mantenimiento de la Escuela de Piragüismo Adaptada para niñas y niños con algún tipo de enfermedad mitocondrial, así como como aquellos que presenten diversidad funcional, en las modalidades de piragüismo.



Convenio de colaboración firmado en febrero de 2021 para el desarrollo de acciones de voluntariado por parte de los alumnos de la universidad.



Convenio de colaboración entre AEPMI y la Universidad de Zaragoza para el desarrollo de un proyecto de investigación “Confirmación de patogenicidad de mutaciones en el DNA nuclear asociadas a patología mitocondrial”.



Convenio de colaboración con la Universidad Pablo de Olavide de Sevilla para el desarrollo del proyecto de investigación MitoCure. Medicina personalizada a las enfermedades mitocondriales.



Contrato con la Fundación de Investigación de la Universidad de Sevilla para el desarrollo del proyecto Mitocure 2022-2024.



AEPMI pertenece a esta plataforma de enfermedades raras desde 2022. Plataforma de ciencia ciudadana para investigar en enfermedades raras. A la vez, es una comunidad para compartir experiencias y permitir el contacto entre personas con la misma condición y conectarlas con organizaciones de pacientes de referencia.



Alianza Argentina de Pacientes con la que AEPMI se mantiene en contacto y trabaja de forma conjunta compartiendo conocimiento, facilitando informaciones y atendiendo consultas de familias.

8. PROMOCIÓN DE LA INVESTIGACIÓN



La investigación es fundamental en las enfermedades de baja prevalencia como las mitocondriales, es necesario un mayor estudio y conocimiento. Por ello en AEPMI nos mantenemos en contacto con universidades y organismos con los que tenemos convenios de colaboración y contratos para promocionar la investigación en el campo de las enfermedades mitocondriales tanto en España como a nivel internacional.

Las líneas de investigación que hemos mantenido durante 2023 en nuestro país son:

- **MITOCURE: MEDICINA TRASLACIONAL Y DE PRECISION PARA PACIENTES CON ENFERMEDADES MITOCONDRIALES PRIMARIAS. DESDE UN MODELO PERSONALIZADO EN FIBROBLASTOS Y CÉLULAS NEURONALES INDUCIDAS HASTA EL ENSAYO TERAPEUTICO EN EL PACIENTE.** " Fundación de Investigación de la Universidad de Sevilla. Desde 2022-2024. Investigador principal Andrés Rodríguez Sacristán Cascajo. Hospital Universitario Virgen Macarena.

La Medicina Personalizada, esta se fundamenta en el supuesto de que las diferentes mutaciones y la marcada variación genética interindividual pueden contribuir significativamente tanto a la susceptibilidad a las enfermedades como a la respuesta a los fármacos. El objetivo de la medicina personalizada es maximizar la probabilidad de eficacia terapéutica y minimizar el riesgo de toxicidad del fármaco para un paciente individual.

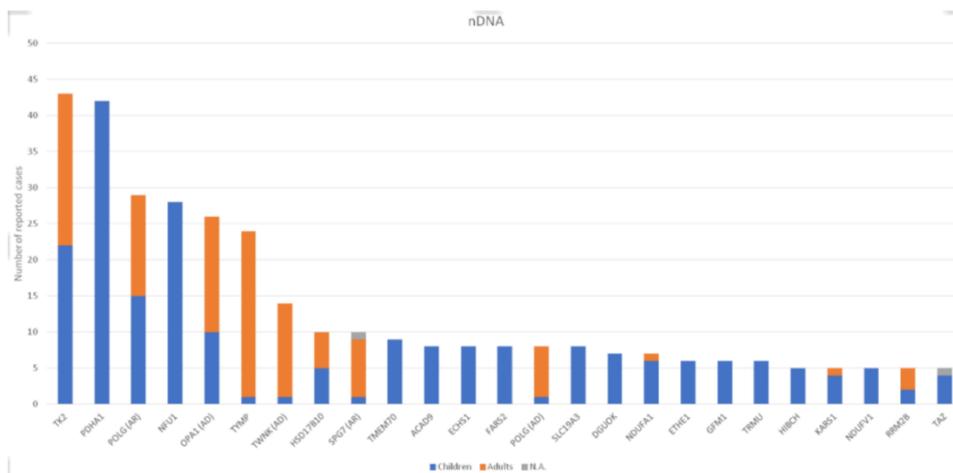
En definitiva, se produce una evaluación de la eficacia de los tratamientos farmacológicos sobre fibroblastos derivados de pacientes de enfermedades mitocondriales y comprueba la eficacia en los pacientes seleccionados.

Hemos entregado al proyecto 12.000€ en 2023.

- “REGISTRO ESPAÑOL DE PATOLOGÍAS MITOCONDRIALES”, (GENOMIT) proyecto que pretende recoger los datos sociales, familiares y clínicos de los enfermos mitocondriales en España. Este proyecto es posible gracias a la colaboración de especialistas científicos y uno de los objetivos es que sirva de base para los proyectos de investigación. En colaboración con la Fundación Ana Carolina Díez Mahou y profesionales de hospital San Joan de Déu de Barcelona, Hospital Universitario 12 de Octubre, Universidad de Zaragoza.

Seguimos con el apoyo institucional y estratégico del CIBERER, único Registro que está apoyando hasta el momento este organismo público y estatal, que reúne a todos los grupos de investigación mitocondrial que existen en España. <https://www.ciberisciii.es/noticias/presentan-el-primer-estudio-epidemiologico-de-enfermedades-mitocondriales-de-espana#:~:text=Investigadores%20de%20diversos%20grupos%20del,100%20nuevos%20casos%20al%20a%C3%B1o.>

Hemos entregado al proyecto del Registro 16.750€ en 2023.



Número de casos de mutaciones en el nDNA distribuidos por edad.

9. ÁREA SOCIAL. SERVICIO DE INFORMACIÓN Y ORIENTACIÓN.



Horario de Atención
de lunes a viernes
de 09:00 a 14:00 h.

ENVÍA TU CONSULTA A
INFO@AEPMI.ORG



El Servicio de Información y Orientación en Enfermedades Mitocondriales (SIO), se crea para dar respuesta a las necesidades planteadas por familias y los propios afectados. Este servicio se presenta como la primera vía de apoyo para los afectados y familiares que están sufriendo momentos de incertidumbre y desorientación ante el diagnóstico o proceso del mismo, en muchos casos es el único recurso que existe. La trabajadora social María Careaga se encarga de ofrecer este servicio a las familias.

Veintitrés años después de la creación de la Asociación, continuamos con el compromiso adquirido, trabajando para que las personas con esta Enfermedad Rara, así como los familiares y/o allegados, tengan una vida mejor, más plena y digna. En este sentido intentamos influir en la sociedad, contribuyendo con nuestro trabajo a hacer una sociedad más normalizada e integradora, en la que tengan cabida todas las personas. Es la línea principal que desarrolla esta Asociación, y lo que motivó su creación en sus inicios, prestar un servicio de información, valoración, orientación, asesoramiento a las personas de sus derechos, de los recursos y prestaciones sociales y de las alternativas disponibles ante determinadas situaciones personales en las que requieren apoyo y orientación.

El Servicio de Información y Orientación de AEPMI (SIO AEPMI) está registrado en la Consejería de Políticas Sociales, Familias, Igualdad y Natalidad de la Comunidad de Madrid con el nº de expediente 08-AS-00258.1/2020.



Momento del diagnóstico de la enfermedad

El diagnóstico de una enfermedad, y más aún de una poco frecuente, modifica las circunstancias vitales de un afectado y las de su familia, a nivel físico, social, laboral, educativo, psicológico, etc. esto hace que estas personas se sientan excluidas socialmente, por lo tanto a través de la asociación se localiza información de todos estos ámbitos para facilitarla al afectado pero también con la intención de identificar la problemática del colectivo y poderla plantear, sacarla a la luz ante nuestras administraciones y reivindicarlas por derecho. Este servicio se convierte en un registro de información y fuente de recursos facilitados en muchas ocasiones por los propios afectados, familiares y profesionales que nos consultan. Los afectados y familiares pasan por momentos de desorientación, desconcierto, desesperanza, profundos sentimientos de soledad y gran aislamiento producido por una problemática común:

- Desconocimiento del origen de la enfermedad, desconcierto y desorientación en el momento del diagnóstico.
- Falta de protocolos de la enfermedad.
- Falta de cobertura legal para fomentar la investigación.
- Falta de medicamentos específicos para tratar la enfermedad.
- Rechazo social y pérdida de la autoestima.
- Sentido de ser ÚNICO de estar AISLADO.
- Desinformación sobre cuidados y ayudas técnicas que puedan facilitar su vida.
- Falta de ayudas económicas.

Ayudamos a mejorar su calidad de vida en lo posible y a disminuir la situación de estrés que esta nueva situación les provoca, se logra una atención integral complementaria a la atención sanitaria. Se prestan servicios sociales, de información y asesoramiento e incluso se resuelven dudas médicas a través de médicos colaboradores. Damos cobertura a más de 400 afectados y familiares de toda España, así como afectados de Latinoamérica.

Departamento de Trabajo Social

La trabajadora social de AEPMI es María Careaga Parejo (nº de col. 31-201-1028) desde 2014. Enmarcado dentro del Área Social, se encuentra el Departamento de Trabajo Social, donde se llevan las siguientes acciones:

- Orientación, información y asesoramiento. Información sobre las patologías. Asesoramiento médico gracias a nuestro comité científico formado por médicos e investigadores colaboradores.
- Búsqueda de Recursos. Asesoramiento sobre recursos existentes (económicos, centros y especialistas).
- Elaboración de Informes Sociales. Dependencia, incapacidad laboral...
- Gestión de Proyectos, Subvenciones y Ayudas a las familias.
- Agrupación de pacientes con la misma patología. Fomento del asociacionismo. Facilitamos que personas afectadas puedan contactar e intercambiar experiencias.
- Facilitamos apoyo psicológico a través de FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras).
- Asesoramiento legal a través de FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras).
- Asesoramiento en accesibilidad gracias al convenio con Liberty Seguros y Fundación Konecta.
- Asesoramiento sobre cualquier área del derecho en material sociolaboral con la consultoría Fidelitis.

Hemos logrado ofrecer apoyo a las familias, que se sientan más seguras, más tranquilas, con más información sobre la enfermedad que les brinda una capacidad de afrontar la situación mucho más eficiente. En este contexto somos un apoyo psicosocial fuerte para las familias.

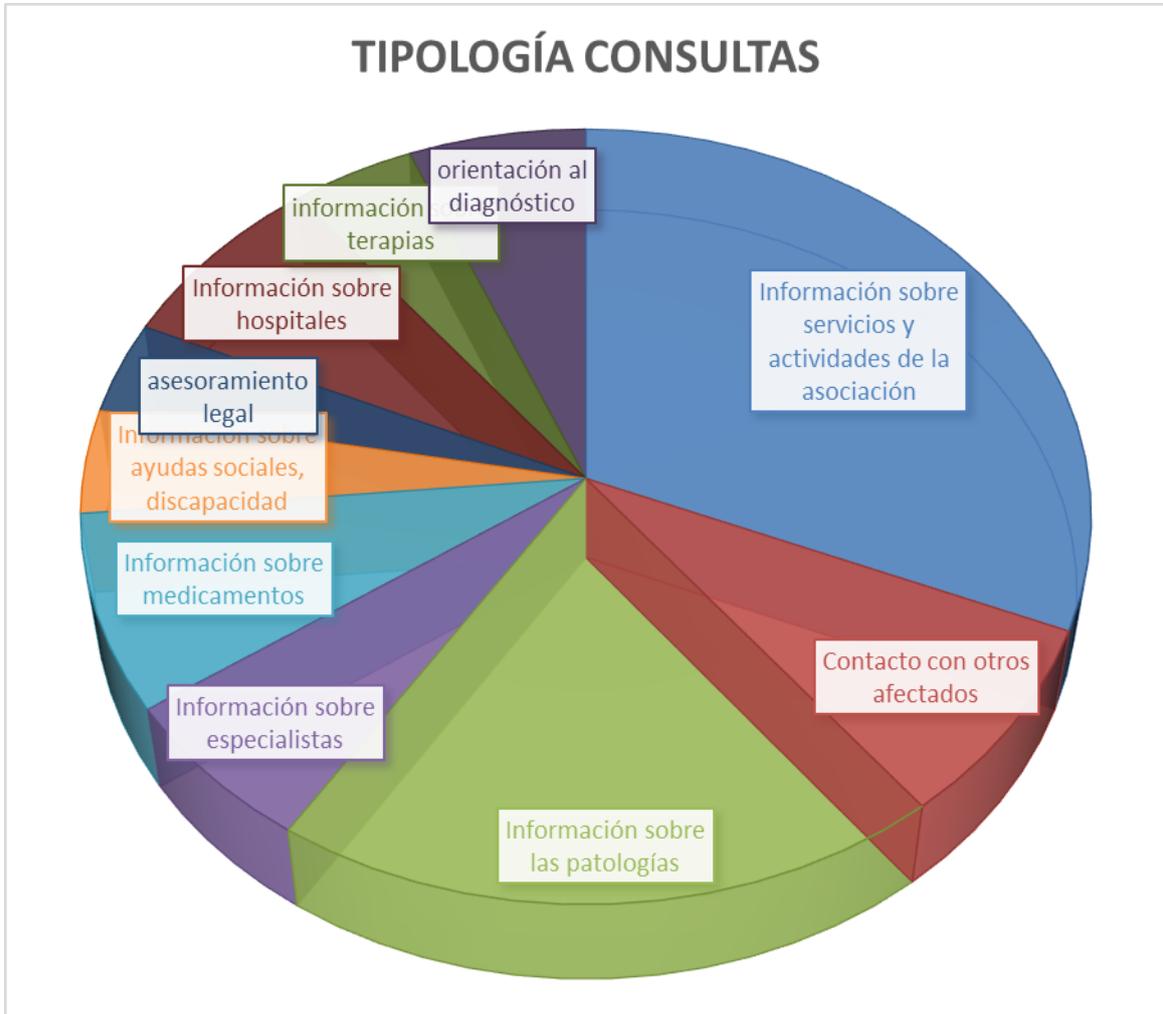
"Te sientes comprendido, en paz, al compartir momentos con otras familias" usuario del SIO AEPMI.

"Gracias de verdad por la ayuda que ofrecéis" usuaria del SIO AEPMI.

SIO AEPMI 2023 en datos

Durante 2023 se han atendido un total de 251 consultas en el Servicio de Información y Orientación de AEPMI.

Un año más comprobamos que las consultas más frecuentes son sobre la propia patología, primera información sobre la patología tras el diagnóstico, sobre las actividades de la asociación (asociarse, encuentros, jornadas, charlas, ayudas para terapias) y contacto con otros afectados.



¿Cómo recibimos las consultas en el servicio?

El Servicio de Información y Orientación es completamente telemático, por teléfono o email. El medio más utilizado para hacer uso del servicio fue un año más el teléfono.

- 137 consultas recibidas por teléfono
- 78 consultas por email
- 27 por redes sociales (incluyendo WhatsApp)
- 9 a través de la web de AEPMI.



Sexo de la persona que consulta

El 78,9% de los usuarios del servicio son mujeres.

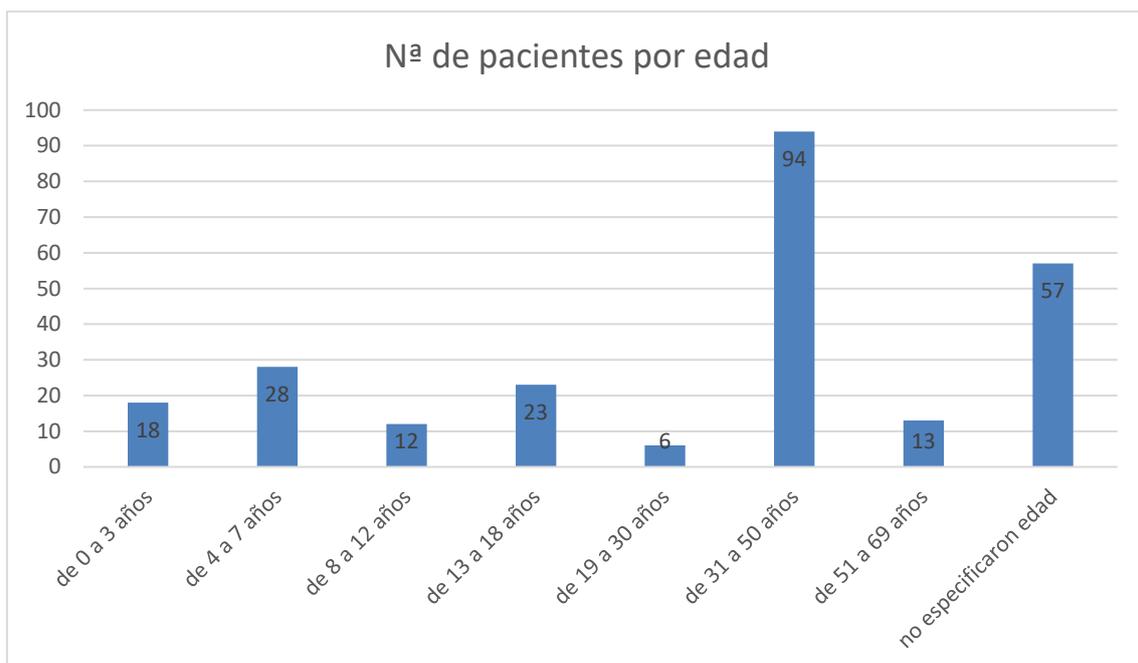
El 21,1% de los usuarios de servicio son hombres.



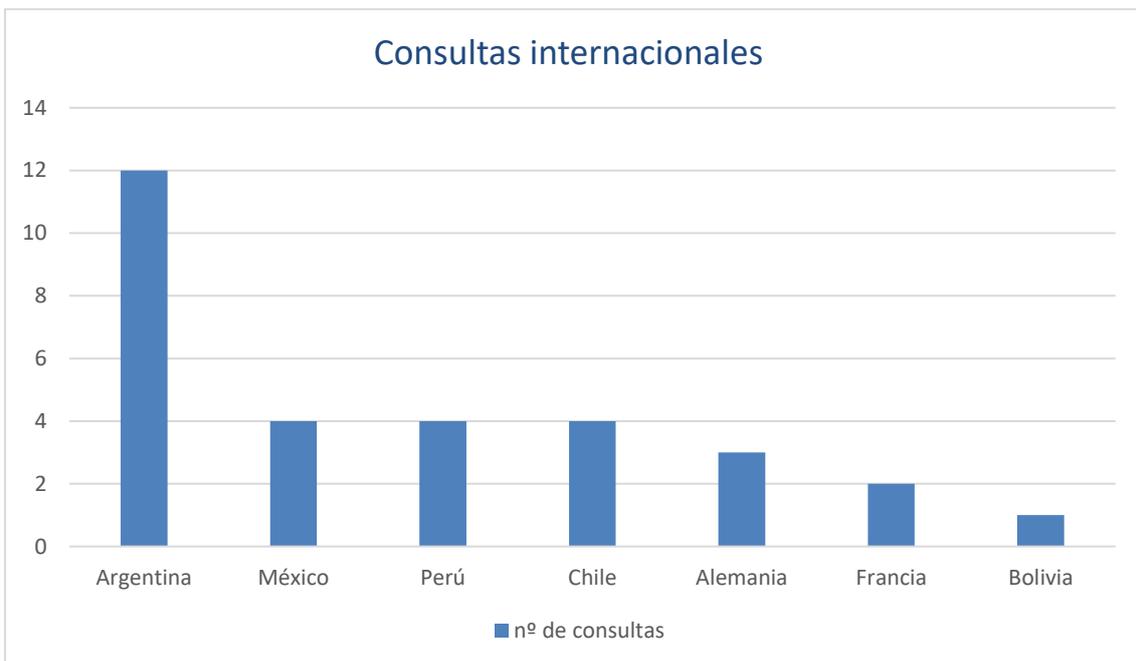
Sexo de la persona con la enfermedad mitocondrial

100 hombres y 139 mujeres (12 no ofrecen dato del sexo)





Los datos por edad de la persona con la enfermedad se resumen en:
 -81 menores
 -113 adultos
 -57 no especificaron la edad en la consulta.



Consultas nacionales: 211
 Consultas internacionales: 30
 Consultas en las que no indican procedencia: 10



GRUPOS DE AYUDA PARA FAMILIARES Y AFECTADOS.

Dicho servicio ha consistido en proporcionar un espacio, para los afectados como a sus familias donde compartir sus experiencias, inquietudes, situaciones o problemas personales, así como facilitar e intercambiar información y apoyo emocional. Afectados de toda España están en contacto a través de grupos de WhatsApp.

Existen varios grupos, aunque los más numerosos por participantes son el grupo de adultos y jóvenes afectados (o familiares de adultos afectados) y el grupo de familias (con hijos menores de edad afectados), con 100 y 144 participantes respectivamente.

TALLER DE PAREJA Y SEXUALIDAD 15 DE JULIO 2023. Con la psicóloga Lydia Padilla (online).

GRUPOS DE AYUDA MUTUA ONLINE. Durante todo el año, una vez cada dos semanas con la psicóloga Montse Gámez.

ESTUDIO CONOCIENDO LA REALIDAD DE LOS PACIENTES CON ENFERMEDAD MITOCONDRIAL EN ESPAÑA



El Estudio se llevó a cabo mediante un formulario a las familias en España que estuvo disponible para cumplimentación del 1 de marzo al 15 de abril de 2023.

El objetivo fue tener una visión de la situación real de la situación médica y psicosocial los pacientes con enfermedad mitocondrial en España

Los resultados del estudio pueden conocerse aquí <https://aepmi.org/2024/01/09/resultados-estudio-conociendo-la-situacion-de-los-pacientes-con-enfermedad-mitocondrial-en-espana-2023/>

10. ENCUENTRO DE PACIENTES

VI Encuentro de Familias AEPMI

Del 10 al 12 de noviembre de 2023- Burgos.

Entidades organizadoras

-*Asociación de Enfermos de Patologías Mitocondriales (AEPMI)*

Asociación creada por familiares de enfermos en el año 2.001 con el objetivo de ofrecer información y apoyo a los afectados y sus familias, promover la investigación de estas enfermedades, así como la formación y la unión de las familias de España.

-*Fundación Ana Carolina Díez Mahou (FACDM)*

Fundación creada en el año 2011 con el objetivo de prestar terapias a niños y niñas con enfermedades mitocondriales- neuromusculares y apoyar a sus familias en Madrid.

Objetivo

La base de estos encuentros es la CONVIVENCIA DE FAMILIAS: intercambio de experiencias y de forma complementaria ser un espacio para FORMAR A LAS FAMILIAS.

Lo que pretendemos en este tipo de encuentros es establecer un foro de debate y puesta en común de diferentes experiencias, tratar de enseñar técnicas específicas a los cuidadores, mediante un intercambio recíproco de información entre las familias y los profesionales, en un foro participativo, abierto y dinámico, con el objeto de conocer y compartir información para estas patologías que se puedan aplicar en el cuidado de estos pacientes, en el ámbito doméstico, para mejorar las cualidades físicas y calidad de vida de nuestros enfermos, dentro del entorno familiar.

Programa

SÁBADO 11 DE NOVIEMBRE

1º Taller “Nos conocemos” impartido por la psicóloga Lydia Padilla, como apertura del encuentro. Se hizo una breve presentación de cada uno de los participantes, pudiendo así conocer a las familias nuevas y presentándose también las que ya llevan años en las organizaciones. Se llevaron a cabo varias dinámicas de grupo para hacer que se sintieran más cómodas las familias.

2º Taller “La risa como terapia” impartido por la psicóloga Lydia Padilla y Adriana Delgado, psicóloga en prácticas y voluntaria de la FACDM. Magnífico taller donde se compartieron risas durante una hora con varias dinámicas de grupo, música y las familias se pudieron relajar también en el cierre del taller con un ejercicio de meditación imaginándose un Lugar Seguro en su memoria.



Taller la Risa como terapia

3º Taller “Aprendemos a gestionar nuestras emociones impartido por la psicóloga Lydia Padilla y Adriana Delgado, psicóloga en prácticas y voluntaria de la FACDM. Una vez que ya se pudieron conocer las familias, con este taller nos adentramos en los sentimientos más profundos, sensaciones y emociones que preocupan a las madres, padres, enfermos y hermanos.

4º Taller “Nutrición en Enfermedades Mitocondriales” impartido por Delia Barrio, nutricionista del Hospital Universitario 12 de Octubre de Madrid. Delia nos dio unas pautas para poder ofrecer una nutrición de lo más completa y adaptada siempre a nuestros pacientes.



Taller de Nutrición en Enfermedades Mitocondriales. Delia Barrio

DOMINGO 12 DE NOVIEMBRE

5º Taller “Fisioterapia respiratoria en Enfermedades Mitocondriales” impartido por Noelia Rama y Marina Lavenzolo del centro Fisiobronquial Clinicas Coslada. Importante taller muy práctico en el que mostraron a las familias como realizar la extracción de mucosidad que suelen tener nuestros pacientes y que es peligroso por el riesgo de infecciones. Silvia miembro de la junta directiva de AEPMI y su hijo Leo realizaron la demostración con el Cough assist y el Chaleco movilizador de secreciones.



Taller Fisioterapia respiratoria en enfermedades mitocondriales

6º Taller “Resultados de la campaña por la Semana Mundial de las Enfermedades Mitocondriales”. En este espacio Javier y Teresa presentaron los resultados de la campaña de septiembre por la Semana Mundial. Este fue el primer año en el que contamos con la colaboración de UCB Iberia quienes gestionaron una campaña en redes sociales con vídeos, carteles, fotos, mensajes... los resultados fueron muy positivos. Además, pudo asistir al taller Gema Arcusa, quien fuera parte de la junta directiva de AEPMI durante más de 5 años y explicó a las familias las charlas que ofrece ella por los colegios e institutos en Burgos con el fin de concienciar a los más jóvenes sobre estas enfermedades.

Durante los dos días del encuentro, mientras se desarrollaban los talleres, los menores estuvieron con los voluntarios en la sala de psicomotricidad.



11. FORMACIONES

Las jornadas científicas organizadas por AEPMI pretender servir para mantener a las familias informadas sobre los temas de interés de primera mano, y por otra para dar la oportunidad de consultar con los especialistas las dudas y/o preocupaciones que puedan surgir. Las jornadas o charlas son abiertas a cualquier persona interesadas, socios como no socios y son gratuitas.

Webinar Post- Euromit

22 de junio de 2023 a las 17:00 h. Organizado por AEPMI, Hospital Universitario 12 de Octubre- MetabERN, Universitat Autònoma de Barcelona con los ponentes Dr. Marcello Bellusci y Dr. Albert Quintana ambos miembros de nuestro comité científico, que nos contaron de primera mano las novedades que se trataron en el Congreso internacional Euromit a principios de junio. La actividad contó con 144 personas inscritas que siguieron de forma online la jornada.
<https://www.youtube.com/watch?v=0bCGWsOz21A&t=30s>



The poster is blue with white and yellow text. At the top left is the 'euro MIT' logo. The main title is 'WEBINAR POST-EUROMIT' in large white letters. Below it, the date and time '22 de junio 2023 a las 17:00h.' are shown. The text describes the webinar as the latest news from the 'EUROMIT' international congress for professionals, patients, and families. Two speakers are listed: Dr. Albert Quintana (Hospital Universitario 12 de Octubre, UAB) and Dr. Marcello Bellusci (Centro Europeo de Referencia para Enfermedades Mitocondriales y Metabólicas, Hospital Universitario 12 de Octubre de Madrid, Instituto de Investigación 12 UZ3 CIBERER). A QR code and the AEPMI website are provided for registration. Logos of organizing institutions (UAB, Ciberer, Hospital Universitario 12 de Octubre, European Reference Network, MetabERN) are at the bottom.

Jornada Actualizaciones MELAS

24 de octubre 2023 con la colaboración de la asociación Jaz Mitocondriales Argentina y los profesionales Dr. Carlos Santos, Dr. Luis A. Albajara y Dr. Fernando Scaglia.
Formato online <https://www.youtube.com/watch?v=tQWFen4HGfK&t=2s>



JORNADA ONLINE
Actualizaciones en MELAS
Dirigido a pacientes, familiares y profesionales de la salud.

MARTES 24 DE OCTUBRE

🇺🇲 10hs 🇪🇸 15hs

EXPONEN:
Investigador Carlos Santos
Dr. Luis A. Albajara

📺 ID de reunión: 873 0155 9753
Código de acceso: 982028



Webinar con LASEMI, Contestando dudas sobre Medicamentos Individualizados

12 de diciembre de 2023. La formulista Laura Mateos fue la profesional encargada de resolver las dudas planteadas por las familias con relación a la formulación magistral de medicamentos.

Webinar “Nuevas estrategias de diagnóstico para las enfermedades mitocondriales. Antes siempre es mejor.” Carlos Santos -CABD

13 de diciembre de 2023 a las 17:00h. Carlos Santos es investigador del Centro Andaluz de Biología del Desarrollo. Durante la webinar pudo explicar las investigaciones que están desarrollando en Sevilla para mejorar el diagnóstico de las enfermedades mitocondriales. La jornada online tuvo 47 personas inscritas.
<https://www.youtube.com/watch?v=lzsj2JHnZEw&t=1s>



 **AEPMI**
www.aepmi.org
Declarada de Utilidad Pública

“Nuevas estrategias de Diagnóstico para las Enfermedades Mitocondriales. Antes siempre es mejor.”
Carlos Santos -CABD

INFO@AEPMI.ORG

13 de diciembre de 2023
17:00h

online y gratuito
<https://forms.gle/hNM4R8tdDVupBm4h8>



12. EVENTOS SOLIDARIOS

Los eventos solidarios hacen posible financiar los proyectos de investigación de las enfermedades mitocondriales, en busca de una posible cura o tratamiento de la enfermedad. Para la realización de todos los eventos es necesaria la colaboración de familiares y amigos a los que agradecemos enormemente su solidaridad. Los eventos nos permiten además llevar a cabo labores de sensibilización e información entre la población, creando mayor conciencia por las necesidades del colectivo y dando a conocer la labor de AEPMI.

Los eventos que se han organizado en el 2023 son los siguientes:

-III Run for Mito del 24 al 28 de febrero de 2023. Carrera online solidaria con las enfermedades mitocondriales.



-Carrera solidaria en colegio Reyes Católicos, Guardamar del Segura. Gracias a la familia de Lucía, socia de AEPMI, se pudo desarrollar esta actividad.

-Varias actividades en Caspueñas por la Asociación Cultural y Musical de Caspueñas, verano 2023.



- Teatro Tomelloso 9 de julio 2023
- Festijack Aranjuez, 23 de septiembre 2023.
- Caminata por Antón, Vilalba, Lugo. 28 de septiembre 2023.



- Stand en el aniversario del Hospital Universitario 12 de Octubre Madrid. 4 de octubre de 2023.



- Mercadillo Solidario 11 de noviembre y 2 de diciembre de 2023. Molina de Segura.
- Brazada solidaria en Molina de Segura. 16 de diciembre de 2023.
- IV Run for Mito del 20 al 23 de diciembre de 2023. Carrera online por la investigación de las enfermedades mitocondriales.



- San Silvestre en Santa María del Campo Rus (Cuenca) 31 de diciembre de 2023. La Asociación de Amigos de Santa M^a del Campo Rus han sido los encargador de organizar este evento solidario con las enfermedades mitocondriales.



13. OTROS EVENTOS Y ACTOS INSTITUCIONALES

-Asamblea General Ordinaria y Extraordinaria de AEPMI 24 de junio formato online.



Isabel Martínez, vicepresidenta 2º de AEPMI en Jornada en la Universidad Pablo de Olavide Sevilla



Isabel Martínez, vicepresidenta 2º de AEPMI en el Parlamento de Andalucía por el Día de las Enfermedades Raras 2023



Teresa (presidenta) y María (trabajadora social) en Encuentro de la Red Asem ,Madrid 29 septiembre 2023





Nerea González, vocal junta directiva AEPMI en IV Jornada Andaluza de Enfermedades Poco Frecuentes, Málaga 20 y 21 de octubre 2023.



Isabel (vicepresidenta 2º) y María (trabajadora social) en el Centro Andaluz de Biología del Desarrollo, Sevilla 15 de noviembre 2023.



Teresa (presidenta) en el Foro Madrileño de enfermedades raras, 24 de octubre de 2023.

14. CAMPAÑAS SOLIDARIAS

Además de los eventos solidarios, seguimos manteniendo nuestras campañas solidarias que nos ayudan a financiar los proyectos de investigación sobre la enfermedad y a crear conciencia entre la población. Es fundamental la implicación de las familias ya que gracias a ellas es posible llegar a distintos sectores de población.

Light up for mito

'Light Up For Mito', o "Ilumina por las mitocondriales", una iniciativa de sensibilización que se enmarca en la **Semana Mundial de Concienciación de las Enfermedades Mitocondriales**, que tuvo lugar del 18 al 24 de septiembre de 2023.



Logopedas Hospital La Paz, Madrid

Monumentos de todo el mundo se iluminaron de verde 61 años después del primer diagnóstico de enfermedad mitocondrial. *Light up for mito* es una iniciativa de International Mito Patients en la que participa España. Hemos obtenido apoyos desde colegios, ayuntamientos, centros hospitalarios, profesionales de la salud, empresas, y por supuesto las familias y amigos de AEPMI.

En las redes sociales las imágenes se difundieron con la etiqueta **#lightupformito**. Un total de 79 puntos en España se iluminaron de color verde por nuestra causa.



Fuente de las Cuatro Estaciones, Sevilla



Estadio de San Mamés, Bilbao



Hospital Público Comarcal La Inmaculada Huércal-Overa Almería



Hotel Córdoba Center.

Faces of mito

Se trata de una iniciativa que promueve la organización internacional (IMP) para desatacar la fortaleza de las personas afectadas por una enfermedad mitocondrial, hacerlas visibles, crear conciencia y sensibilizar a la población de la problemática de estas enfermedades contando las historias de los verdaderos protagonistas. Cada día de la semana mundial se fueron publicando diferentes historias acompañadas de la fotografía de la persona.



FACES OF MITO

Semana Mundial de las Enfermedades Mitocondriales
18-24/09/23



"Adrián 7 años, diagnosticado cuando tenía 3 de una enfermedad mitocondrial, no puede andar, ni hablar, ni comunicarse de otra manera que no sea con llantos o quejidos, padece epilepsia y movimientos de corea, es dependiente de alguien las 24h al día, pero lo más importante es su preciosa sonrisa y esas carcajadas q nos regala todos los días.

Necesitamos más investigación más aportación para que todas estas personas tenga una mejor calidad de vida.

Hoy nos ha tocado a nosotros, mañana puedes ser tú."

"Adrián, 7 years old, he was diagnosed with mitochondrial disease when he was 3 years old. He can't walk, speak, or communicate in any other way than crying or moaning. He has epilepsy and chorea movements, he is dependent 24 hours a day. The most important thing about him is his beautiful smile and those laughs that he gives us every day.

We need more research and more grants to improve our quality of life.

Today it was our turn, tomorrow it could be you. "

[@AEPMI](#)

[@aepmiasociacion](#)

[@AEPMI](#)



Sube tu foto a las RRSS




MENOS ES MÁS

Campaña de sensibilización gracias a la colaboración de UCB Iberia España. Se llevó a cabo esta campaña en redes sociales junto a la Fundación Ana Carolina Díez Mahou y la asociación Objetivo TK2d para dar visibilidad a las enfermedades mitocondriales durante la semana mundial en septiembre. Consistió en ir publicando durante dos semanas material gráfico como entrevistas en formato vídeo, imágenes, testimonios de familias y personas de las asociaciones que forman parte de la campaña.



Campaña de Recogida de Móviles

La campaña de recogida de móviles viejos o en desuso se inició con un convenio de colaboración con la **Fundación Llamada Solidaria** en 2012. La fundación nos facilita de manera gratuita las cajas- depósito para la recogida de móviles y nos la envía y recoge cuando estén llenas. Además, nos envía los carteles identificativos junto con pegatinas para poner en la caja de recogida. Cada caja está numerada y puede identificarle el logo de AEPMI y de la fundación Llamada Solidaria.

DONA TU MÓVIL, REGALA ESPERANZA

LA ASOCIACIÓN DE ENFERMOS DE PATOLOGÍAS MITOCONDRIALES

AEPMI

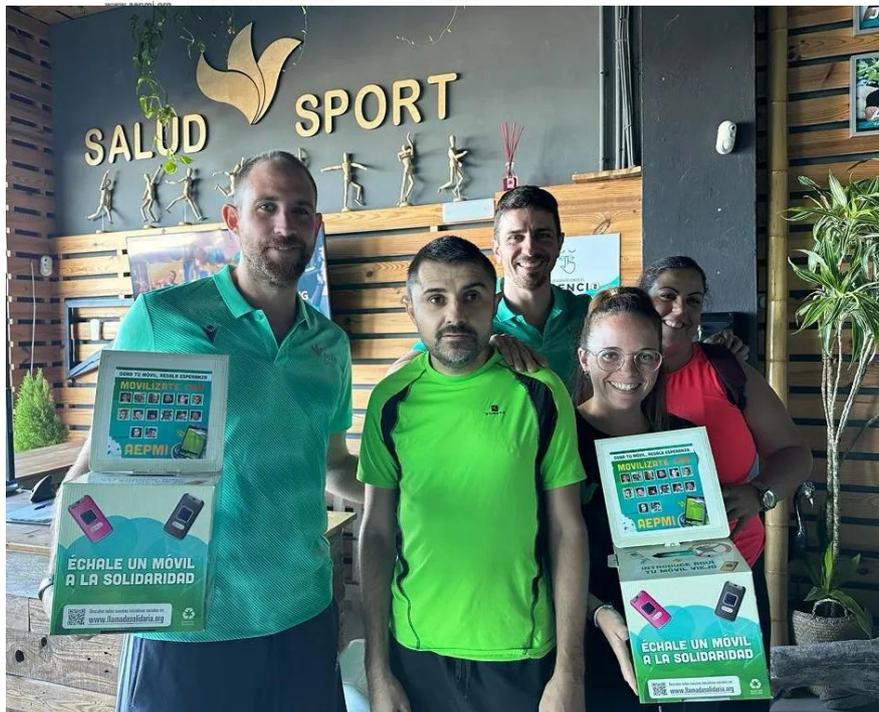
PARTICIPA EN LA CAMPAÑA DE RECOLECCIÓN DE MÓVILES USADOS
CON EL FIN DE OBTENER FONDOS PARA
LA INVESTIGACIÓN DE LAS ENFERMEDADES MITOCONDRIALES



También puedes colaborar aportando en la cuenta: Caixa Bank 2100-7992-61-2200349049




(Asociación de Enfermos de Patologías Mitocondriales) Llamada Solidaria



Recogida de móviles en Cádiz gracias a la familia de Juan Pedro.

Tenemos cajas de recogida en colegios, centros de trabajo, ayuntamientos, bibliotecas, centros de salud... cada tres meses aproximadamente se hace un recuento en las instalaciones de la fundación Llamada Solidaria ante notario, y posteriormente se nos ingresa en la cuenta solidaria lo recaudado.

Residuos Electrónicos S.L es la empresa de reciclaje que colabora en la campaña. Lo recaudado se destina a financiar las investigaciones actuales y futuros proyectos de AEPMI.

Esta campaña continúa siendo nuestra fuente de ingresos más fuerte para mantener la investigación. Una iniciativa que promueve el reciclaje y es solidaria con el medio ambiente y con las enfermedades mitocondriales.



¡DONA TU MÓVIL, REGALA ESPERANZA!

<http://www.aepmi.org/es/campanas/llamadasolidaria.html>

Campaña Todos con Alba

Campaña iniciada por la familia de Alba en Molina de Segura para dar visibilidad a la enfermedad que padece su hija, Síndrome de Leigh y recaudar fondos para la investigación. La campaña se inició en octubre de 2023.

<https://aepmi.org/2023/10/20/todos-con-alba/>



Alba

Soy Alba y tengo 4 añitos.
Vivo en Molina de Segura (Murcia).

Tengo una enfermedad rara
llamada SÍNDROME DE LEIGH.

Necesitamos ayuda para que
se investiguen estas
enfermedades.

ENVÍA tu donativo; BIZUM
"donar ONG" código **06911**
concepto Alba.

Todas las donaciones desgravan en la
renta, para ello envía tu nombre, apellidos,
nº de dni, provincia, fecha del donativo y
cantidad donada a info@aepmi.org en
donativos de 100€ o más es obligatorio
declararlos.

4.989€ *Gracias*

RECAUDADOS HASTA HOY (11.12.23)

www.aepmi.org

Campaña envío de SMS solidario

Mediante un convenio de **colaboración con Vodafone** España, VODAFONE dona íntegramente los importes obtenidos por la recepción de mensajes con la palabra ENERGIA al 28052 a nuestra asociación. El importe íntegro del mensaje es de 1,20€.



Si eres cliente de Vodafone,
envía ENERGÍA al
28052
y colabora con la investigación de
las Enfermedades Mitocondriales.
Y el importe íntegro del mensaje (1,20€) irá destinado a la
Asociación de Enfermos de Patologías Mitocondriales.

AEPMI
www.aepmi.org
Declarada de Utilidad Pública

Con la colaboración de Vodafone España

Teaming AEPMI

Campaña de microdonativos a través de la plataforma Teaming. Por solo 1€ al mes se puede colaborar con la investigación de las enfermedades mitocondriales. Es muy sencillo unirse y además puede pedirse un certificado de donación en la misma web para que las donaciones desgraven en la declaración de hacienda.

Las donaciones recibidas a través del teaming, aseguran la continuidad de los proyectos y el impulso a nuevas vías en un futuro. Todo lo recaudado se ingresa en una cuenta bancaria bloqueada y únicamente se destina para los proyectos de investigación.

En nombre de todas las familias agradecemos a todas las personas que han colaborado con nuestra causa durante 2022: 42 personas hacen Teaming por AEPMI.

Enlace a nuestro Teaming <https://www.teaming.net/aepmi>

15. AYUDAS Y SUBVENCIONES

AEPMI ha recibido durante 2023 las siguientes ayudas o subvenciones para el desarrollo de su actividad:

- Subvenciones a instituciones sin fin de lucro para el mantenimiento de servicios y desarrollo de programas de atención a personas con discapacidad, Comunidad de Madrid. Concedido a AEPMI 8.760,03 € para el mantenimiento del Servicio de Orientación e Información a las familias.

-Ayuda FEDER, subvención para la realización de programas de interés general, con cargo a la asignación tributaria del impuesto sobre la renta de las personas físicas para el desarrollo SIO- Servicio de Información y Orientación Especializado no Territorial. Concedido a AEPMI 2.334,00€.

-Ayudas del Programa Impulso a través de FEDER para la realización de terapias en familias “Apoyando a las MitoFamilias en su camino”. Concedido a AEPMI 1.064,12€

-Ayuda Fondos FEDER 1.124,20 € para gastos de mantenimiento de la entidad.

-Ayuda FarmaSolidaria para terapias a enfermos mitocondriales, concedido un total de 1.158€.

En total 14.340,35€ en ayudas recibidas durante el año 2023.



Leo y su hermano Martín desde Tomelloso.

Gracias a todas las personas que colaboran con AEPMI y nos permiten continuar trabajando por mejorar la calidad de vida de los enfermos cada día.

Sin vosotros nada de esto sería posible.