

Memoria de Actividades AEPMI 2024

Asociación Española 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 EFERMEDADES 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	27
11. FORMACIONES	30
12. EVENTOS SOLIDARIOS.....	31
13. OTROS EVENTOS Y ACTOS INSTITUCIONALES.....	33
14. CAMPAÑAS SOLIDARIAS.....	37
15. AYUDAS Y SUBVENCIONES	42

1. DATOS TÉCNICOS

Asociación Española 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.



ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE PATOLOGÍAS MITOCONDRIALES



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 Española de Patologías Mitocondriales **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 24 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

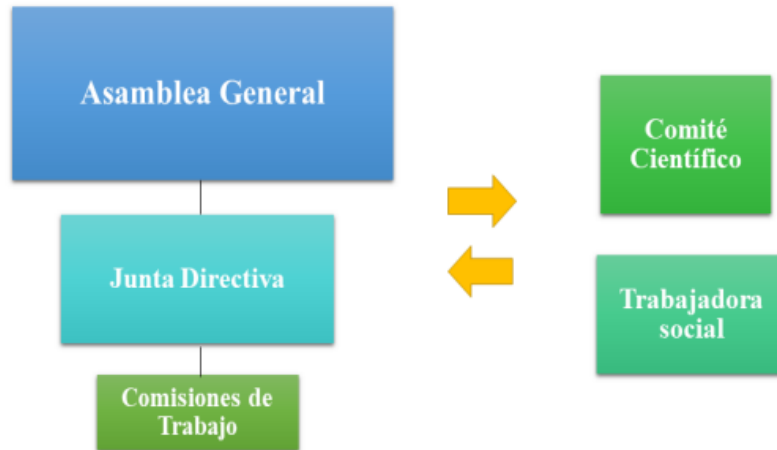
En AEPMI trabajamos por las personas afectadas y sus familias, desde el inicio hemos tenido como misión el trabajar por **mejorar la calidad de vida de las personas con enfermedades mitocondriales**, o en proceso diagnóstico y siempre velar por el interés del colectivo.

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 9 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), organización de talleres y jornadas y apoyar en todas las gestiones a la junta directiva.



Parte de la junta directiva, profesionales colaboradores y familias en la Jornada científica del pasado 15 de junio de 2024 en Madrid.

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**.

Veinticuatro 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.

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. Pertenece 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 Óptico 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 Konecta 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 médicos y cesión de espacios.



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.



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.



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.



En 2024 AEPMI se adhirió al Consejo Español para la Defensa de la Discapacidad y la Dependencia. El CEDDD es una asociación representativa, creada en el 2015 para promover un espacio de encuentro con el objetivo de trabajar para las personas con discapacidad, dependencia y mayores.



AEPMI pertenece a la European Society for Mitochondrial Research and Medicine desde 2024. E-Mit es una organización multidisciplinar centrada en la promoción y el desarrollo de la investigación científica en el campo de la Biología y Enfermedades Mitocondriales y aspira a la difusión de la Cultura Científica.

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 2024 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 16.000€ en 2024.

- **BLOQUEO DE LA VÍA CCR2 PARA EL TRATAMIENTO DEL SÍNDROME DE LEIGH. NOVEDOSA ESTRATEGIA TERAPÉUTICA PARA TRATAR EL SÍNDROME DE LEIGH EN MENORES.** Investigadora principal Marta Luna Sánchez. Universidad Autónoma de Barcelona.

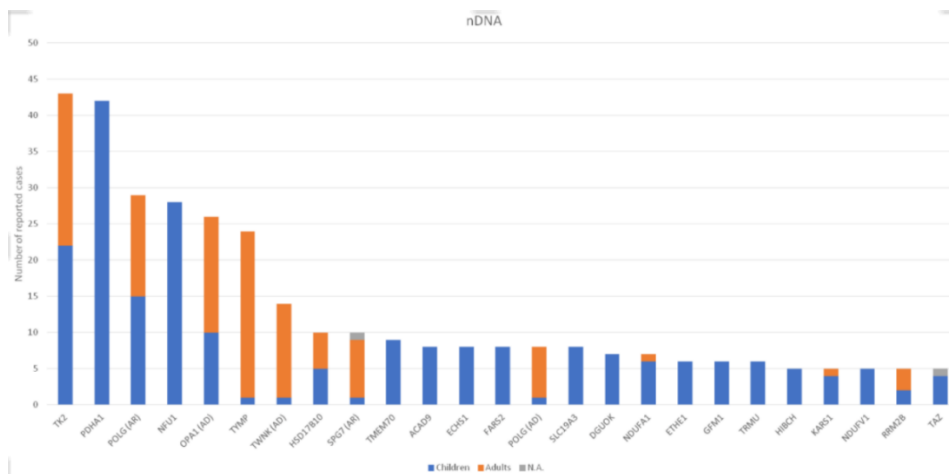
Hemos entregado al proyecto 25.000€ (financiación de Fundación Inocente)

- **“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.>

Iniciada la segunda fase en 2024.



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

9. ÁREA SOCIAL. SERVICIO DE INFORMACIÓN Y ORIENTACIÓN.



Patolog
Mitocond

María Careaga es desde 2014 trabajadora social de AEPMI, se encarga del Servicio de Información y Orientación a las familias y de la gestión de proyectos de la entidad.

"Estamos aquí para apoyarte, si necesitas ayuda, llámanos"

info@aepmi.org
618 78 90 68
www.aepmi.org

María Careaga Parejo
nº de col. 31-2337
Trabajo social

El Servicio de Información y Orientación (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.

Veinticuatro 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.
- Impacto en la economía familiar.

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. 31-2337) 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 económicas 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.

“Hasta ahora y desde hace años no puedo quejarme de nada con respecto a la Asociación. sé que somos muy pocos y necesitamos mucha ayuda, colaboración. Al ser tan pocos interesamos poco a los servicios de Sanidad pública y la privada apenas sabe tampoco tratarnos, quizás peor. Usuaria del SIO AEPMI.

SIO AEPMI 2024 en datos

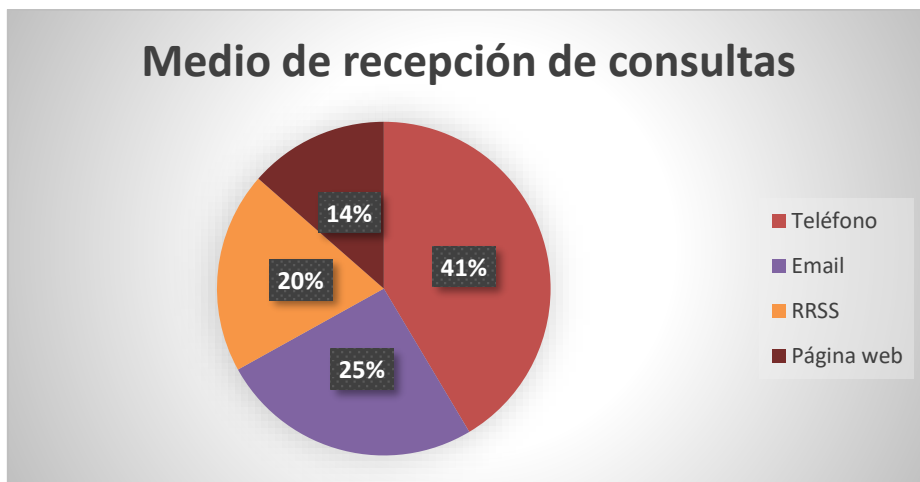
Durante 2024 se han atendido un total de 251 consultas en el Servicio de Información y Orientación de AEPMI.

Un año más comprobamos que las consultas más frecuentes son sobre la propia patología, primera información sobre la patología tras el diagnóstico, sobre las

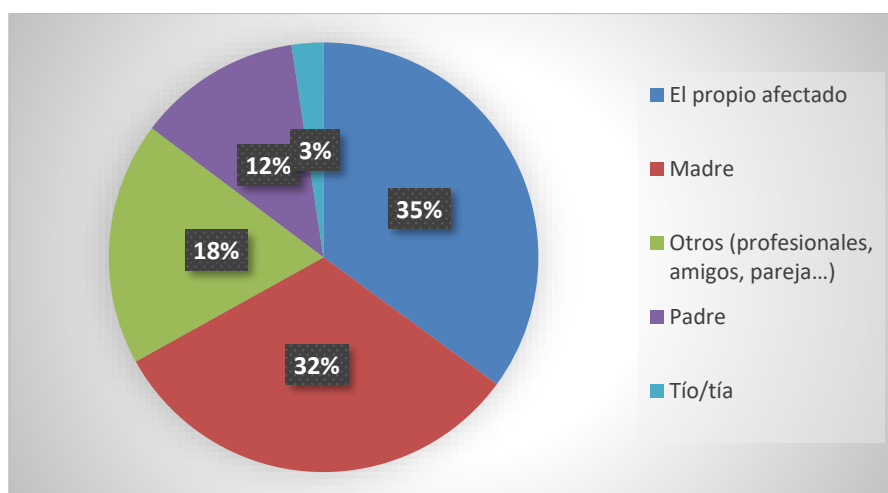
actividades de la asociación (asociarse, encuentros, jornadas, charlas, ayudas para terapias) y contacto con otros afectados.

¿Cómo recibimos las consultas en el servicio?

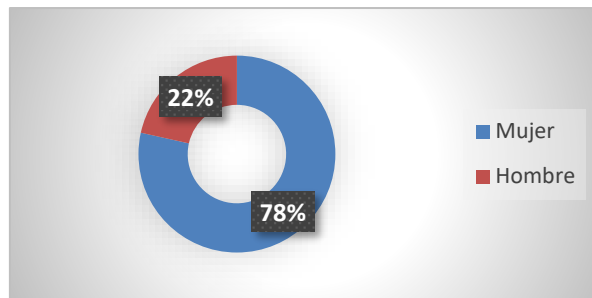
El Servicio de Información y Orientación es completamente telemático, por teléfono o email. El medio más utilizado para hacer uso del servicio fue un año más el teléfono con un total de 104 consultas, le sigue el email con 64, las Redes sociales con 49 y la web de AEPMI con 34 consultas.



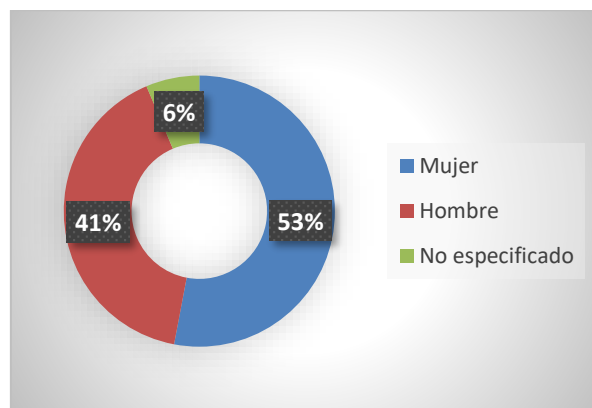
Persona que consulta



Sexo de la persona que consulta

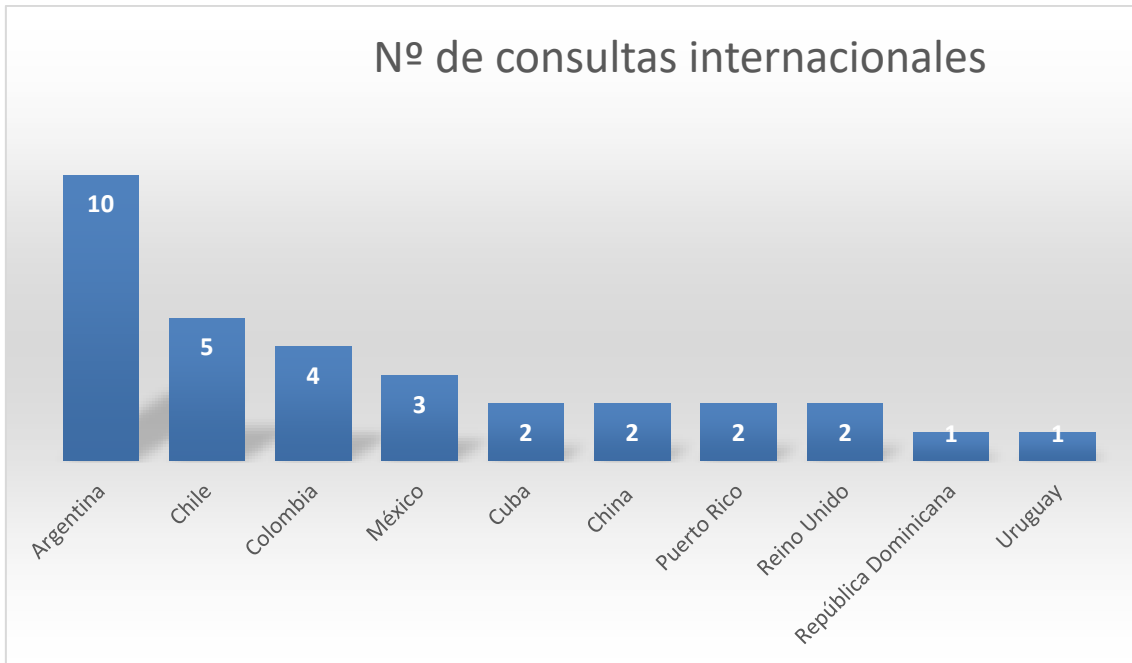


Sexo de la persona con la enfermedad



Nº de consultas por CC.AA





*17 consultas del total de las recibidas en 2024 no especificaron procedencia

Consultas nacionales: 202

Consultas internacionales: 32

Consultas en las que no indican procedencia: 17



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 150 participantes respectivamente.

10. ENCUENTRO DE PACIENTES



VII Encuentro de Familias AEPMI

Del 4 al 6 de octubre 2024 en Burgos.

Entidades organizadoras

-Asociación Española 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 5 de octubre

11:00 h a 13:00 h - Equinoterapia en Asociación Mil Encinas

Taller con las familias, se dividió el grupo en dos. La primera actividad consistió en peinar y acariciar al pony uno por uno, como primer acercamiento a los animales, posteriormente pasaron a montar en los caballos con ayuda de los padre, madres y monitoras.



16:00 – 17:30 h.- Musicoterapia con Mery y Zuriñe

La musicoterapia tiene beneficios como: mejora de la motricidad, la memoria, la atención, la creatividad, potenciación de los sentidos, la propiocepción, reducción de estrés y la ansiedad.

El taller se desarrolló con las profesionales de la Fundación Ana Carolina Díez Mahou con una guitarra, violín y la propia voz de las profesionales. Fue un taller muy emotivo en el que incluso alguno de nuestros jóvenes que gran afectación han conectado y participado de una forma maravillosa.

Vídeo de Jon en el taller <https://youtube.com/shorts/dLkv5nappNU?feature=share>

17:30 – 19:00 h Taller de Nutrición con Futurlife 21

Contamos para este taller con las nutricionistas de Furturlife 21, Elena y María . Dos partes, la primera por Elena sobre la importancia de la alimentación en las mitocondrias y cómo afecta comer sano en el estado de salud. En la segunda parte María estuvo hablando sobre ejemplos de dieta, maneras de cocinar y mejores combinaciones. Las familias pudieron resolver dudas y aprender de la mano de las dos profesionales.



DOMINGO 6 de octubre

12:00 h- Visita al Museo de la Evolución Humana

Realizamos una visita en grupo al museo, el guía nos explicó al inicio como estaba organizado el museo por plantas, algunas nociones básicas, resolvió algunas dudas, y después el recorrido fue libre. Estuvimos casi dos horas de visita.



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



11. FORMACIONES

Webinar Cannabidiol 16-01-2024.

Albert Quintana (investigador en el Instituto de Neurociencias de la Universidad Autónoma de Barcelona) nos contó sobre este nuevo fármaco aprobado recientemente por la EMA para tratar el Síndrome de Leigh.

Jornada científica 15-06-2024 Madrid.

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.

Contaremos con investigadores de primer nivel en el campo de las enfermedades mitocondriales;

- Dr. Carlos Santos Ocaña (profesor de Biología Celular en la Universidad Pablo de Olavide, investigador del CABD y del Ciber de Enfermedades Raras) nos actualizó los proyectos en marcha en su laboratorio.

-Dra. Marta Luna, investigadora de la Universidad Autónoma de Barcelona, nos contará el nuevo proyecto iniciado sobre un posible nuevo tratamiento para el síndrome de Leigh, financiado con la ayuda de la Fundación Inocente Inocente.

-Dra. María Morán, referente nacional en investigación mitocondrial que trabaja en el Hospital 12 de Octubre.

Webinar Mapfre “Tengo un Plan” 10-12-2024

Asesoramiento de profesionales colaboradores a las familias.

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 2024 han sido:

16-03-2024 Mesa informativa CEIP Córdoba Cooperativa. Recaudación 218€

18-03-2024 Paseo solidario CEIP Nuestra Señora de Fátima. Molina de Segura, Murcia. Recaudación 1.686€

22-03-2024 Carrera Solidaria Colegio Nuestra Señora de Fátima. Molina de Segura , Murcia. Recaudación 2.115€

13-04-2024 Charla y recaudación de alumnos en CEIP Malala, Mairena del Aljarafe, Sevilla. Recaudación 203€

18-06-2024- Charla en CEIP Azahares Sevilla.

06-07-2024 Concierto Tomelloso. Carlos Baute. Diputación de Ciudad Real. 5.191,58€

1/31-08-2024 Fiestas de Caspueñas (Guadalajara). 2.755€

16/22-09-2024 Semana Mundial de las Enfermedades Mitocondriales. Light up for Mito en diferentes ciudades.

19-09-2024 Mesa Informativa en Hospital Universitario Virgen del Rocío Sevilla.

28-09-2024 Escuela de Piragüismo Aranjuez. Piragüismo es Inclusión. Regata final del IV Circuito open nacional paracanoe.

27-10-2024 Concierto solidario en Getafe. Recaudación 217€

08-11-2024 Carrera Solidaria colegio el Taller, molina de segura (Murcia). Recaudación 500€.

08-12-2024 Mercado navideño en Menasalbas (Toledo)

20-12-2024 Mercadillo solidario navidad en fundación telefónica Madrid.



13. OTROS EVENTOS Y ACTOS INSTITUCIONALES

29-02-2024 XIII Jornada Ciberer. Participación de Nera González.



05-03-2024 Asistencia al Acto por el Día de las Enfermedades raras FEDER en Sevilla. Isabel Martínez y María Careaga.

08-03-2024 Asistencia a la X Jornada Interdisciplinar sobre avances en Enfermedades Raras de IBIMA-Rare , participación de Nerea González.



18-03-2024 Reunión en Real e Ilustre Colegio Oficial de Farmacéuticos de Sevilla. Isabel Martínez y María Careaga.

-11-04-2024 Acto de entrega ayudas Fundación Inocente. M^ª Teresa Torre.



- Asamblea General Ordinaria y Extraordinaria de AEPMI 15 de junio formato online.
- 07-06-2024 50 Asistencia al 50 aniversario de la farmacéutica UCB. Elena Guerrero.
- 20-06-2024. Asistencia a Asamblea de Federación Española de Enfermedades Raras, Madrid. Isabel Martínez.
- 27 y 28-06-2024. Asistencia al curso “El Reto de la Atención Primaria en el Diagnóstico de las Enfermedades Mitocondriales” en la Universidad Pablo de Olavide Sevilla. Isabel Martínez , María Careaga y Nerea González.



- 4/ 6 -10-2024 VII Encuentro de Familias en Burgos.
- 08-10-2024 Asistencia a la jornada del Instituto de Biomedicina de Sevilla. Isabel Martínez.
- 11-10-2024. Asistencia a la Jornada por el 50 aniversario del Hospital Universitario Virgen Macarena Sevilla. Isabel Martínez.
- 19 y 20-09-2024 Asistencia a la V Jornada de Enfermedades Poco Frecuente Málaga. Nerea González.
- 14-10-2024 Acto entrega recaudación Conciertos en lugares emblemáticos Ciudad Real. Silvia Serrano.



-08 y 09-11-2024 Asistencia al XXXIV Congreso de Federación ASEM, participación en mesa redonda como pacientes. M^a Teresa Torre, Elena Guerrero, Teresa Pereira.



19-11-2024 Jornada FEDER Caixaforum Barcelona "El Movimiento asociativo la llave de la ciencia". M^a Teresa Torre.



14-11-2024 Asistencia a la jornada en el congreso por el Día de las Enfermedades Neuromusculares. Ana Isabel Vázquez.



Reunión 16 noviembre junta directiva y trabajadora social en Madrid

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 de las Enfermedades Mitocondriales**, que tuvo lugar del 16 al 22 de septiembre.



Monumentos de todo el mundo se iluminaron de verde 62 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 75 puntos en España se iluminaron de color verde por nuestra causa.



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. En 2024 la campaña se centró en la figura de los cuidadores y unas calcomanías que se enviaron a las familias y profesionales.





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 identificarse el logo de AEPMI y de la fundación Llamada Solidaria.



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.

Durante 2024 hemos contado con la colaboración en la recogida de la empresa Plastic Omium (OP Mobility), que ha instalado dos cajas de recogida en sus centros.

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 y se ha mantenido durante 2024.

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

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 2024.

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

15. AYUDAS Y SUBVENCIONES

AEPMI ha recibido durante 2024 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 10.967,61 € para el mantenimiento de parte del Servicio de Orientación e Información a las familias 2024.

-Ayudas del Programa Juntos Contigo de Federación Española de Enfermedades Raras, 2.048,13€ para mantenimiento de parte del servicio de Orientación e Información 2024.

-Patrocinio de Urbasolar , 5.000€ para realización de Congreso MitoSpain2025.

-Patrocinio de UCB Iberia para campaña Menos es Mas, por la Semana Mundial de las Enfermedades Mitocondriales 2024.

En total 19.015,74€ en ayudas y patrocinios recibidos durante el año 2024.



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.