

PRESENTACIÓN DE PLAN DE ACTUACIÓN

FUNDACIÓN:

NOELIA, NIÑOS CONTRA LA DISTROFIA MUSCULAR CONGÉNITA POR DÉFICIT DE COLÁGENO VI

Nº REGISTRO:

1766CIN

PLAN DE ACTUACIÓN PARA EL EJERCICIO:

01/01/2019 - 31/12/2019

1. ACTIVIDADES DE LA ENTIDAD

A1. Proyecto conocimiento y registro en el CMDIR

Tipo: Propia

Sector: Investigación y Desarrollo

Función: Comunicación y Difusión

Lugar de desarrollo de la actividad: Cataluña, España

Descripción detallada de la actividad prevista:

Continuidad de la actividad iniciada en el plan de actuación 2016, 2017 y 2018.

Canalizar a través de la Fundación todas aquellas gestiones de información y apoyo para las familias afectadas, para que puedan acceder a un registro internacional único de afectados, el CMDIR (Congenital Muscular Distrophy International Registry), entidad con la que actualmente ya colabora la Fundación, para así favorecer y apoyar la investigación biomédica, básica y clínica, para su aplicación en el diagnóstico, pronóstico para mejorar el tratamiento y seguimiento de los pacientes.

Al tratarse de una enfermedad extremadamente rara, el diagnóstico es fundamental pero difícil de alcanzar. Se trata de colaborar en el conocimiento de ésta enfermedad y sus características dentro del ámbito de los especialistas de la medicina.

La duración del proyecto será inicialmente de 12 meses prorrogables.

Este año 2019 se prevé seguir formando parte del Comité Directivo del nuevo registro " Global Registry for COL6-related dystrophies", creado a mediados de 2018.

B. Recursos humanos a emplear en la actividad

TIPO DE PERSONAL	NÚMERO	Nº HORAS/AÑO
Personal asalariado	0,00	0,00
Personal con contrato de servicios	0,00	0,00
Personal voluntario	2,00	100,00

C. Beneficiarios y/o usuarios de la actividad

BENEFICIARIOS O USUARIOS	NÚMERO	IN-DETERMINADO
Personas físicas	0,00	X
Personas jurídicas	0,00	

D. Objetivos e indicadores de la realización de la actividad

OBJETIVO	INDICADOR	CANTIDAD
Informar a las familias de la existencia de la importancia del registro Internacional Cure CMD	nº de familias informadas	10,00
Apoyar a las familias afectadas para que puedan acceder al registro	Número de familias a las que se les ha apoyado	5,00
Registrar el máximo número afectados	Número de afectados registrados	5,00

A2. Proyecto Divulgación

Tipo: Propia

Sector: Educación

Función: Comunicación y Difusión

Lugar de desarrollo de la actividad: Cataluña, España

Descripción detallada de la actividad prevista:

Desarrollo de iniciativas y actividades que permitan la difusión de la Distrofia Muscular Congénita por déficit de colágeno VI, a la sociedad, a la opinión pública en general y a la sociedad médica en particular.

Para tal fin se desarrollarán elementos divulgativos; web, redes sociales, presentaciones y reuniones informativas a diferentes públicos y entidades, participación en foros y asociaciones, organizaciones de actividades deportivas y de ocio, así como cualquier otra iniciativa que permita dar conocer dicha enfermedad.

B. Recursos humanos a emplear en la actividad

TIPO DE PERSONAL	NÚMERO	Nº HORAS/AÑO
Personal asalariado	0,00	0,00
Personal con contrato de servicios	0,00	0,00
Personal voluntario	6,00	300,00

C. Beneficiarios y/o usuarios de la actividad

BENEFICIARIOS O USUARIOS	NÚMERO	IN-DETERMINADO
Personas físicas	0,00	X
Personas jurídicas	0,00	

D. Objetivos e indicadores de la realización de la actividad

OBJETIVO	INDICADOR	CANTIDAD
Difundir la existencia de la DMC por déficit de colágeno VI	Número de actividades que ayuden al conocimiento de esta enfermedad	20,00
Difundir la existencia y la misión de la Fundación Noelia	Número de actividades y charlas para la difusión	20,00
Facilitar información sobre esta enfermedad a los pacientes y familias	Número de actividades y reuniones realizadas	30,00

A3. Proyecto de Investigación "Development of Selective Mutation Silencing as a Therapy for the Collagen

Tipo: Propia

Sector: Investigación y Desarrollo

Función: Financiación de actividades de otras entidades

Lugar de desarrollo de la actividad: Cataluña, Estados Unidos de América

Descripción detallada de la actividad prevista:

Financiar la segunda fase del proyecto de investigación, cuya primera fase se contemplaba en el plan de actuación de 2016.

El proyecto se basa en la silenciación génica (gene silencing). Técnica que se utiliza para enmascarar mutaciones dominantes conocidas de antemano. Mediante este proceso se consigue que solamente se exprese la copia funcional del gen (la que no contiene la mutación) y que, por tanto, la proteína sea funcional.

Se trataría por tanto de una posible futura terapia utilizando oligonucleótidos para enmascarar regiones mutadas que afectan la expresión normal de una proteína. Permitiendo recuperar los niveles de expresión normal de Colágeno VI en pacientes afectados por mutaciones dominantes negativas, que son las más comunes en este subtipo de distrofia.

Se prevé que la segunda fase del proyecto tenga una duración aproximada de 2 años (2019-2021).

B. Recursos humanos a emplear en la actividad

TIPO DE PERSONAL	NÚMERO	Nº HORAS/AÑO
Personal asalariado	0,00	0,00
Personal con contrato de servicios	0,00	0,00
Personal voluntario	3,00	200,00

C. Beneficiarios y/o usuarios de la actividad

BENEFICIARIOS O USUARIOS	NÚMERO	IN-DETERMINADO
Personas físicas	0,00	X
Personas jurídicas	0,00	

D. Objetivos e indicadores de la realización de la actividad

OBJETIVO	INDICADOR	CANTIDAD
Financiar la segunda fase del proyecto	Convenio de colaboración entre la Fundación, NINDS National Institute of Neurological Disease and Stroke	1,00

A4. Proyecto Historia Natural, diagnóstico y tratamiento de las DM por déficit de col VI

Tipo: Propia

Sector: Investigación y Desarrollo

Función: Financiación de actividades de otras entidades

Lugar de desarrollo de la actividad: Cataluña, España

Descripción detallada de la actividad prevista:

Financiar la segunda fase del proyecto de investigación, cuya primera fase se contemplaba en el plan de actuación de 2017 y finaliza en junio de 2019.

La segunda fase del proyecto tendrá una duración de 2 años (2019-2021).

El proyecto se basa en:

Conocer la historia natural de la enfermedad mediante la validación de escalas y otros test funcionales. Todos los afectados por DMC por déficit de colágeno VI podrán acceder a estas pruebas objetivas, que contribuirán a dar un conocimiento más amplio de la enfermedad de una forma general y particular según la mutación.

Al mismo tiempo se iniciará un registro nacional de los afectados por esta enfermedad.

Toda esta información se recogerá en la base de datos nacional de enfermedades neuromusculares (CIBERER).

Esta actividad se realizará en el Hospital St. Joan de Déu de Barcelona, por el cual el mismo hospital contratará un Fisioterapeuta a media jornada y un investigador clínico.

La caracterización clínica y genética de las DMC, evaluar la producción y secreción de colágeno VI en cultivos primarios de fibroblastos como herramienta diagnóstica y pronóstica. Identificar y validar nuevos biomarcadores en tejido y suero para estas patologías.

Aplicación de la tecnología CRISPR-Cas9 de edición génica para mutaciones dominantes en genes de colágeno VI: es una herramienta de edición génica que ofrece una gran versatilidad. Se basa en el uso de moléculas de RNA específicamente diseñadas que guían la nucleasa Cas9 a la secuencia deseada para que esta última sea cortada. De esta forma se generan inserciones o deleciones que resultan en la reducción de la expresión de la secuencia diana.

Esta actividad se realizará en el Hospital St. Joan de Déu y para ello, el mismo hospital contratará un investigador licenciado en ciencias

B. Recursos humanos a emplear en la actividad

TIPO DE PERSONAL	NÚMERO	Nº HORAS/AÑO
Personal asalariado	0,00	0,00
Personal con contrato de servicios	0,00	0,00
Personal voluntario	2,00	100,00

C. Beneficiarios y/o usuarios de la actividad

BENEFICIARIOS O USUARIOS	NÚMERO	IN-DETERMINADO
Personas físicas	0,00	X
Personas jurídicas	0,00	

D. Objetivos e indicadores de la realización de la actividad

OBJETIVO	INDICADOR	CANTIDAD
Financiar el proyecto de investigación "Historia Natural, diagnóstico y tratamiento de la DM por déficit de colágeno VI"	Convenio de financiación con el Hospital Sant Juan de Dios de Barcelona	1,00

A5. Proyecto "Exon Skipping" un metodo de terapia génica para algunas Mutaciones Intrónicas.

Tipo: Propia

Sector: Investigación y Desarrollo

Función: Financiación de actividades de otras entidades

Lugar de desarrollo de la actividad: Cataluña, Estados Unidos de América

Descripción detallada de la actividad prevista:

Cofinanciación de este proyecto de investigación.

En este tipo de mutaciones de salto de Exón ("Exón Skipping") el ARN mensajero resulta alterado, y deja de contener la información del Exón, que son las regiones del genoma que contienen las regiones que se traducirán posteriormente a proteínas.

La técnica del "Exón skipping" es una aplicación de la terapia génica que utiliza oligonucleótidos que interfieren en el lugar de empalme que son los causantes de saltar u omitir el Exón donde se encuentra la mutación causante de la anomalía, y que se ubican en las regiones intrónicas del genoma, pudiendo así restablecer la proteína que aparecía truncada debido a dicha mutación.

Actualmente en el campo de las DMC por déficit de colágeno VI esta técnica se está aplicando en mutaciones intrónicas con muy buenas perspectivas de éxito.

El proyecto inicial tiene una duración prevista aproximada de 2 años (2018-2020).

B. Recursos humanos a emplear en la actividad

TIPO DE PERSONAL	NÚMERO	Nº HORAS/AÑO
Personal asalariado	0,00	0,00
Personal con contrato de servicios	0,00	0,00
Personal voluntario	2,00	100,00

C. Beneficiarios y/o usuarios de la actividad

BENEFICIARIOS O USUARIOS	NÚMERO	IN-DETERMINADO
Personas físicas	0,00	X
Personas jurídicas	0,00	

D. Objetivos e indicadores de la realización de la actividad

OBJETIVO	INDICADOR	CANTIDAD
Cofinanciar el proyecto de investigación	Convenio de colaboración entre la Fundación y NINDS National Institute of Neurological Disease and Stroke	1,00

2. PREVISIÓN DE RECURSOS ECONÓMICOS A EMPLEAR POR LA ENTIDAD

RECURSOS	ACTIVIDAD Nº1	ACTIVIDAD Nº2	ACTIVIDAD Nº3	ACTIVIDAD Nº4
Gastos				
Gastos por ayudas y otros	-1.000,00	-3.500,00	-40.000,00	-74.791,00
a) Ayudas monetarias	-1.000,00	-3.500,00	-40.000,00	-74.791,00
b) Ayudas no monetarias	0,00	0,00	0,00	0,00
c) Gastos por colaboraciones y órganos de gobierno	0,00	0,00	0,00	0,00
Variación de existencias de productos terminados y en curso de fabricación	0,00	0,00	0,00	0,00
Aprovisionamientos	0,00	0,00	0,00	0,00
Gastos de personal	0,00	0,00	0,00	0,00
Otros gastos de la actividad	0,00	0,00	0,00	0,00
Amortización del inmovilizado	0,00	0,00	0,00	0,00
Deterioro y resultado por enajenación de inmovilizado	0,00	0,00	0,00	0,00
Gastos financieros	0,00	0,00	0,00	0,00
Variaciones de valor razonable en instrumentos financieros	0,00	0,00	0,00	0,00
Diferencias de cambio	0,00	0,00	0,00	0,00
Deterioro y resultado por enajenaciones de instrumentos financieros	0,00	0,00	0,00	0,00
Impuesto sobre beneficios	0,00	0,00	0,00	0,00
Total gastos	-1.000,00	-3.500,00	-40.000,00	-74.791,00
Inversiones				
Adquisiciones de inmovilizado (excepto Bienes del Patrimonio Histórico)	0,00	0,00	0,00	0,00
Adquisiciones Bienes del Patrimonio Histórico	0,00	0,00	0,00	0,00
Cancelación deuda no comercial	0,00	0,00	0,00	0,00
Total inversiones	0,00	0,00	0,00	0,00
TOTAL RECURSOS PREVISTOS	1.000,00	3.500,00	40.000,00	74.791,00

RECURSOS	ACTIVIDAD Nº5
Gastos	
Gastos por ayudas y otros	-51.600,00
a) Ayudas monetarias	-51.600,00
b) Ayudas no monetarias	0,00
c) Gastos por colaboraciones y órganos de gobierno	0,00
Variación de existencias de productos terminados y en curso de fabricación	0,00
Aprovisionamientos	0,00
Gastos de personal	0,00
Otros gastos de la actividad	0,00
Amortización del inmovilizado	0,00
Deterioro y resultado por enajenación de inmovilizado	0,00

Gastos financieros	0,00
Variaciones de valor razonable en instrumentos financieros	0,00
Diferencias de cambio	0,00
Deterioro y resultado por enajenaciones de instrumentos financieros	0,00
Impuesto sobre beneficios	0,00
Total gastos	-51.600,00
Inversiones	
Adquisiciones de inmovilizado (excepto Bienes del Patrimonio Histórico)	0,00
Adquisiciones Bienes del Patrimonio Histórico	0,00
Cancelación deuda no comercial	0,00
Total inversiones	0,00
TOTAL RECURSOS PREVISTOS	51.600,00

RECURSOS	TOTAL ACTIVIDADES	NO IMPUTADO A LAS ACTIVIDADES	TOTAL
Gastos			
Gastos por ayudas y otros	-170.891,00	0,00	-170.891,00
a) Ayudas monetarias	-170.891,00	0,00	-170.891,00
b) Ayudas no monetarias	0,00	0,00	0,00
c) Gastos por colaboraciones y órganos de gobierno	0,00	0,00	0,00
Variación de existencias de productos terminados y en curso de fabricación	0,00	0,00	0,00
Aprovisionamientos	0,00	0,00	0,00
Gastos de personal	0,00	0,00	0,00
Otros gastos de la actividad	0,00	0,00	0,00
Amortización del inmovilizado	0,00	0,00	0,00
Deterioro y resultado por enajenación de inmovilizado	0,00	0,00	0,00
Gastos financieros	0,00	0,00	0,00
Variaciones de valor razonable en instrumentos financieros	0,00	0,00	0,00
Diferencias de cambio	0,00	0,00	0,00
Deterioro y resultado por enajenaciones de instrumentos financieros	0,00	0,00	0,00
Impuesto sobre beneficios	0,00	0,00	0,00
Total gastos	-170.891,00	0,00	-170.891,00
Inversiones			
Adquisiciones de inmovilizado (excepto Bienes del Patrimonio Histórico)	0,00	0,00	0,00
Adquisiciones Bienes del Patrimonio Histórico	0,00	0,00	0,00
Cancelación deuda no comercial	0,00	0,00	0,00
Total inversiones	0,00	0,00	0,00
TOTAL RECURSOS PREVISTOS	170.891,00	0,00	170.891,00

3. PREVISIÓN DE RECURSOS ECONÓMICOS A OBTENER POR LA ENTIDAD

Previsión de ingresos a obtener por la entidad

RECURSOS	TOTAL
Rentas y otros ingresos derivados del patrimonio	600,00
Ventas y prestaciones de servicios de las actividades propias	0,00
Ventas y otros ingresos de las actividades mercantiles	0,00
Subvenciones del sector público	0,00
Aportaciones privadas	45.000,00
Otros tipos de ingresos	125.291,00
TOTAL INGRESOS PREVISTOS	170.891,00

Previsión de otros recursos económicos a obtener por la entidad

OTROS RECURSOS	TOTAL
Deudas contraídas	0,00
Otras obligaciones financieras asumidas	0,00
TOTAL OTROS RECURSOS PREVISTOS	0,00