Memoria de actividades de grupo SAMFyC genética clínica y enfermedades raras

Asociación Española para la Investigación y Ayuda al Síndrome de **Wolfram**

SAMFyC

Grupo de Trabajo
Genética Clínica y Enfermedades Raras

EN COLABORACIÓN CON LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA PARA LA INVESTIGACIÓN
Y AYUDA AL SÍNDROME DE WOLFRAM Y ENFERMEDADES RARAS.

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA PARA LA INVESTIGACIÓN Y AYUDA AL SÍNDROME DE WOLFRAM

- FUNDADA EL 26 DE DICIEMBRE DE 1999 POR LA DRA. GEMA ESTEBAN BUENO.
- REGISTRADA EN REGISTRO NACIONAL DE ASOCIACIONES EN 2013.
- ENTIDAD DECLARADA DE UTILIDAD PÚBLICA EN 2014.
- REGISTRADA EN EL REGISTRO MUNICIPAL DE ENTIDADES CIUDADANAS DE EXCMO. AYTO DE ALMERÍA EN 2018.

Asociación Española para la Investigación y Ayuda al Síndrome de **Wolfram**

GENÉTICA CLÍNICA Y ENFERMEDADES RARAS
SAMFyC
SAMFyC
Grupo de Trabajo
Genética Clínica y Enfermedades Raras

SALUDO DE LA COORDINADORA

Mi nombre es Gema Esteban Bueno, como Coordinadora del Grupo de SAMFyC de Enfermedades Raras y Presidenta de la Asociación Española para la Investigación y Ayuda del Síndrome de Wolfram, me complace dirigirme a vosotros para presentar la memoria de actividades correspondiente este año.
Este año ha estado marcado por una continuidad en el esfuerzo y una firme voluntad de mejora.

Hemos mantenido nuestro compromiso en los ámbitos fundamentales de la investigación, la concienciación social y el acompañamiento psicosocial, con el objetivo de seguir avanzando en la mejora de la calidad de vida de los pacientes y sus familias.

Durante 2025, hemos fortalecido las alianzas existentes y hemos alcanzado nuevos acuerdos de colaboración con entidades públicas y privadas, lo que nos ha permitido acceder a información actualizada y especializada. Gracias a ello, hemos podido seguir ofreciendo orientación profesional, apoyo en trámites administrativos y recursos adaptados a las necesidades reales de nuestro colectivo.

En este año que termina, también hemos centrado nuestros esfuerzos en visibilizar la realidad del Síndrome de Wolfram, participando en jornadas, conferencias y campañas de difusión que han contribuido a aumentar el conocimiento social y sanitario de esta enfermedad rara.

Mirando hacia el futuro, la Junta Directiva seguirá trabajando con determinación para ampliar y mejorar los servicios existentes, así como para desarrollar nuevas líneas de acción adaptadas a los retos emergentes.

Seguiremos buscando colaboración activa con ayuntamientos, diputaciones, consejerías y otras instituciones, para consolidar el crecimiento de nuestra asociación.

Queremos seguir siendo una entidad que representa, defiende y acompaña a todos los pacientes con Síndrome de Wolfram y a sus familias, siempre desde una perspectiva humana, cercana y profesional. Sabemos que los desafíos son muchos, pero también sabemos que, juntos, podemos lograr grandes avances.

Agradecemos profundamente la confianza y el apoyo recibidos, tanto por parte de nuestros socios como de todas las entidades que han creído en nuestro trabajo. Vuestra colaboración ha sido esencial para continuar adelante.

Con ilusión y compromiso, os invitamos a seguir caminando a nuestro lado en este proyecto que nos une y nos impulsa a seguir creciendo..

Con todo mi afecto,

Dra. GEMA ESTEBAN BUENO
Presidenta de AEIASW
Coordinadora de SAMFyC

¿QUIÉNES SOMOS?

La Asociación Española para la Investigación y Ayuda al Síndrome de Wolfram, reconocida como Asociación de Utilidad Pública, fue fundada en 1999 y ha sido presidida desde sus inicios por la Dra. Gema Esteban.

Esta Asociación nació de la colaboración entre una familia afectada y un profesional sanitario, con la convicción de que familias y profesionales deben trabajar juntos para mejorar la calidad de vida y avanzar en la investigación científica sobre esta enfermedad.

Nuestro lema, "Profesionales y Familias Siempre Juntos", refleja este compromiso. Por ello, nuestra Junta Directiva está integrada por profesionales de la salud y personas afectadas, asegurando así una representación equitativa y un enfoque colaborativo en nuestras actividades.

OBJETIVOS

- Fomentar la investigación de esta enfermedad.
- Mejorar el control de los pacientes.
- Prestar una atención psicosocial a los pacientes y a sus familiares, intentando proporcionar así un mejor nivel de vida.
- Dar a conocer este síndrome dada su baja prevalencia.
- Normalizar la diversidad funcional, las enfermedades raras y el síndrome de Wolfram y trabajar para que le sean concedidos todos sus derechos.

ACTUACIONES DE LA ENTIDAD

Acogida, detección y evaluación de la persona afectada por el Síndrome de Wolfram y su familia

Talleres de afrontamiento y aceptación del Síndrome de Wolfram

Programas de apoyo psicológico para pacientes y familias

Conferencias, seminarios, charlas-coloquio sobre enfermedades minoritarias y el Síndrome de Wolfram

Creación de una red social que articule información sobre recursos socioeconómicos, sociosanitarios y de orientación sociolaboral.

Concienciación ciudadana sobre la problemática de la diversidad funcional. las enfermedades raras y del Síndrome de Wolfram.

Trabajar junto con federaciones, asociaciones y organismos públicos de cualquier ámbito, dedicados a fines similares.

ACTUACIONES DE LA ENTIDAD

Conseguir la colaboración personal de voluntarios para la consecución de los objetivos de la asociación.

Promoción de campañas de sensibilización en escuelas y comunidades.

Fomento del voluntariado estudiantil. Son el futuro de nuestra sociedad.

Revisión continúa de los afectados por el SW por diferentes especialidades para ayudar en el seguimiento clínico del paciente y en la detección de las complicaciones asociadas a la enfermedad.

Coordinación con investigadores europeos y americanos para la puesta en marcha de dos ensayos clínicos en Síndrome de Wolfram.

PROGRAMAS REALIZADOS

PROGRAMA SIO SAP:

SERVICIO DE INFORMACIÓN, ORIENTACIÓN Y ATENCIÓN PSICOLÓGICA EN ENFERMEDADES RARAS.

PROGRAMA SIO:

SERVICIO DE INFORMACIÓN Y ORIENTACIÓN .

PROGRAMA DE VOLUNTARIADO:

VOLUNTARIADO Y SENSIBILIZACIÓN A LAS ENFERMEDADES RARAS Y AL SÍNDROME DE WOLFRAM.

ATENCIÓN INTEGRAL EN EL SÍNDROME DE WOLFRAM:

ATENCIÓN Y EVALUACIÓN MÉDICA.

AGENDA 2024

SEPTIEMBRE

º FORMACIÓN:

Se imparte formación sobre enfermedades raras/síndrome de Wolfram, a cargo de la Dra. Gema Esteban Bueno (Coordinadora de SAMFyC y Presidenta de la AEIASW) y Rocío Beltrán Hernández (miembro de SAMFyC y Psicóloga de la AEIASW) :

- 26 Septiembre: IES Albaida

- 27 Septiembre: IES Alhamilla

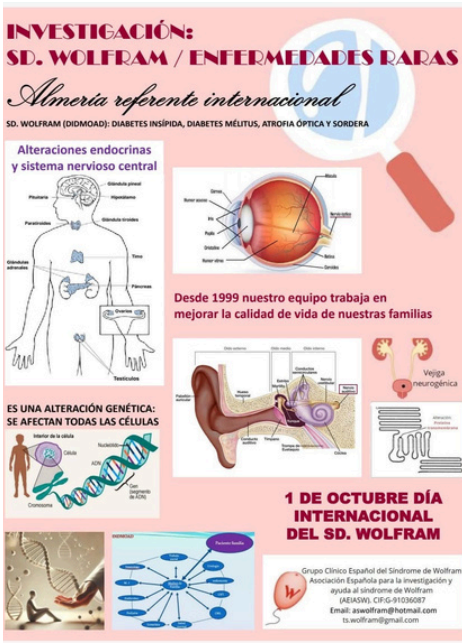
º NOCHE EUROPEA DE LOS INVESTIGADORES (27 DE SEPTIEMBRE)

"Almería referente internacional en investigación en Síndrome de WOLFRAM /enfermedades RARAS"

OCTUBRE

º DÍA INTERNACIONAL DEL SÍNDROME DE WOLFRAM (1 DE OCTUBRE)

Desde Almería se coordinan para España y Portugal, los Ensayos Clínicos internacionales en colaboración con investigadores de Reino Unido, Francia y Polonia.



º WORKSHOP INTERNACIONAL DEL SÍNDROME DE WOLFRAM (WINDSOR - REINO UNIDO)

Participamos como ponentes en estas Jornadas, intentando aportar nuestro granito de arena para que las familias con S. Wolfram tengan un FUTURO. Gracias a Tracy Lynch Stephanie Snow Gebel por la organización y al Dr. Fumihiko Urano y Dr. Timothy Barrett por interactuar en todas las conferencias con un alto nivel científico

NOVIEMBRE

º SEMANA DE LA CIENCIA (11 AL 15 DE NOVIEMBRE)

El Distrito Sanitario Almeria contacta con nuestro Equipo para ir a distintos institutos para generar vocación de investigación. Actividad promovida por FIBAO. Duración de cada taller 2 ½ horas.

Jornadas de sensibilización de Investigadores almerienses aportan una avance en el tratamiento de la enfermedad de Wolfram

http://csur.red/7kEI50TXRWY

º CARRERA SOLIDARIA EN APOYO DEL S. WOLFRAM (15 DE NOVIEMBRE)

Organizada por el CEIP "LA SANTA CRUZ" Sangonera La Verde, Murcia. Se recaudaron fondos para nuestra Asociación.

NOVIEMBRE

Cierre del ensayo de Reino Unido (26 Nov) con la Fundación Progreso y Salud. Paula Callejo y David Luneros, Dra. Gema Estéban y Rocío Beltrán.

ENSAYO CLÍNICO: Pacientes España, Portugal y Marruecos

Ensayo 1: - Investigador principal (IP) Gema Esteban Bueno. IP en España, es un ensayo internacional. - Título: Ensayo pivotal, internacional, randomizado, doble ciego, de eficacia y seguridad del valproato de sodio, en pacientes pediátricos y adultos con Síndrome de Wolfram. "A pivotal, international, randomised double-blind, efficacy and safety trail of sodium valproate, in paediatric and adult patient with wolfram syndrome. - Entidad financiadora; Medical Research Council (promotor: Universidad de Birmingham). - código de expediente del ensayo clínico: Nº EudraCT 2017-001215-37, Ensayo fase II. Ensayo clínico independiente - Financiación obtenida: 57.945.57€ (para España). - 1º ensayo clínico de eficacia en Síndrome de Wolfram. En Octubre 2024 termina la fase de valoración de pacientes. Comenzamos fase de análisis de resultados y obtener conclusiones.

NOVIEMBRE

º JORNADAS DE LA ENFERMEDAD DE FABRY EN EL HOSPITAL UNIVERSITARIO TORRECÁRDENAS (28 Noviembre)

Unas jornadas de alta calidad y de gran interés para todos los que trabajamos e investigamos en enfermedades MINORITARIAS. Lo que se hace en otras enfermedades sirve con frecuencia de luz para otras enfermedades MINORITARIAS como el Síndrome de WOLFRAM. Hay que apoyar a todos los que investigan en enfermedades MINORITARIAS. No olvidar nunca que la investigación en estas enfermedades puede favorecer a otras enfermedades más comunes. Muchas gracias por la invitación.
UNIÓN=FUERZA=INVESTIGACIÓN= FUTURO

NOVIEMBRE

º VISIBILIZACIÓN A LA SOCIEDAD Y MUNDO ESTUDIANTIL (29 Noviembre)

Jornadas de Puertas Abiertas en el espacio Alma del Ayuntamiento De Almería desde las 9:00 a las 13:30 horas , donde hemos compartido con diversas entidades de apoyo a la DIVERSIDAD FUNCIONAL. Fue un día lleno de alegría, donde mostramos lo que significa la Diversidad Funcional a través de juegos interactivos con niños. A través de estas actividades, hemos explorado realidades como la baja visión o ceguera, la baja audición o sordera, la diabetes mellitus, dificultades de equilibrio....

NOVIEMBRE

º NORMALIZACIÓN DE LA DIVERSIDAD FUNCIONAL

El 30 de noviembre asistimos a la Gala FAAM por la discapacidad, en el Paraninfo de la Universidad de Almería. Evento que reconoce a aquellas personas comprometidas con el avance de nuestra sociedad. El año pasado, otorgaron a nuestra presidenta la Dra. Gema Esteban el premio FAAM de oro en la categoría de Salud. La FAAM es una entidad muy comprometida con la diversidad funcional y siempre ha apoyado a nuestra Asociación. UNIÓN=FUERZA. Son escenarios que además brinda que las entidades nos conozcamos y nos ayudemos mutuamente.

DICIEMBRE

º GALA POR LA DISCAPACIDAD AYUNTAMIENTO DE ALMERÍA (1 DE DICIEMBRE)

En el Auditorio Maestro Padilla. Un evento que fue un verdadera muestra de talento y superación. Las actuaciones nos recordaron que las personas mal llamadas "discapacitadas" poseen CAPACIDADES EXTRAORDINARIAS que a menudo pasan desapercibidas. DICIEMBRE Entre los momentos más conmovedores, destaca el testimonio inspirador de dos deportistas, Pablo y Jairo, quienes con su pasión y dedicación nos mostraron que el espíritu humano no tiene límites. Su afán por superarse es un ejemplo brillante de cómo cada uno de nosotros puede destacar en diversos ámbitos, sin importar los desafíos que enfrente.

AGENDA 2025

ENERO

º 2024/2025 - FORMACIÓN ACADÉMICA IMPARTIDA:

Se imparte en la Escuela Andaluza de Dirección y Administración de Empresas, en la Universidad de Málaga el módulo: “ El paciente con alguna de las enfermedades raras y la atención primaria de salud, ¿pacientes raros o médicos incómodos? ”

º REUNIONES:

21 Enero: Fundación Weber
28 Enero: Fundación La Caixa

FEBRERO

° 11/02/2025 - FORMACIÓN ACADÉMICA IMPARTIDA:
DÍA DE LA MUJER

Taller de investigación en enfermedades raras y síndrome de Wolfram en IES ALBAIDA, ALMERÍA, a cargo de la Dra. Gema Esteban y Rocío Beltrán. Impartido por la coordinadora y presidenta de AEIASW, Gema Esteban Bueno y Rocío miembro del grupo SAMFyC y psicóloga de AEIASW.

FEBRERO

Reportaje por parte de INTERALMERIA TELEVISIÓN y ALFREDO CASAS para dar visibilidad a las enfermedades raras y al Síndrome de Wolfram.

ENLACE DIRECTO

º REUNIONES:

6 Febrero: Ayudas FEDER

MARZO

º 04/03/2025 - Reportaje por parte de CANAL SUR ALMERÍA y ROCÍO AMORES para visibilizar la Gala Solidaria.

º REUNIONES:

3 Marzo: Reunión Informativa IRPF 2025

11 Marzo: Reunión captación de fondos para entidades tercer sector (Comercio de Sevilla)

12 Marzo: Campaña “Mi Grano de Arena”

MARZO

º 08/03/2025 - Gala solidaria de divulgación y concienciación sobre enfermedades raras.

Alma y Compás: Mujeres, Cultura y Ciencia. Esperanza por las Enfermedades Raras.

Entidad organizadora: Asociación Española para la Investigación y ayuda al Sindrome de Wolfram

REPORTAJE DEL DIARIO DE ALMERÍA SOBRE LA GALA SOLIDARIA.

MARZO

º 28/03/2025 - Gala de Mujeres Influyentes.

ABRIL

º 25/04/2025 - Conferencia: El Síndrome de Wolfram. En Cartagena.

EXPOSICIÓN DE ÓLEOS de Rosalía Sanz Fuertes.

MAYO

º REUNIONES:

10 Mayo: Consejo Municipal Discapacidad de Almería

º DÍA INTERNACIONAL DE LAS FAMILIAS: celebrado en Sorbas, se ha aprovechado este bonito día para montar una mesa informativa sobre el Síndrome de Wolfram.

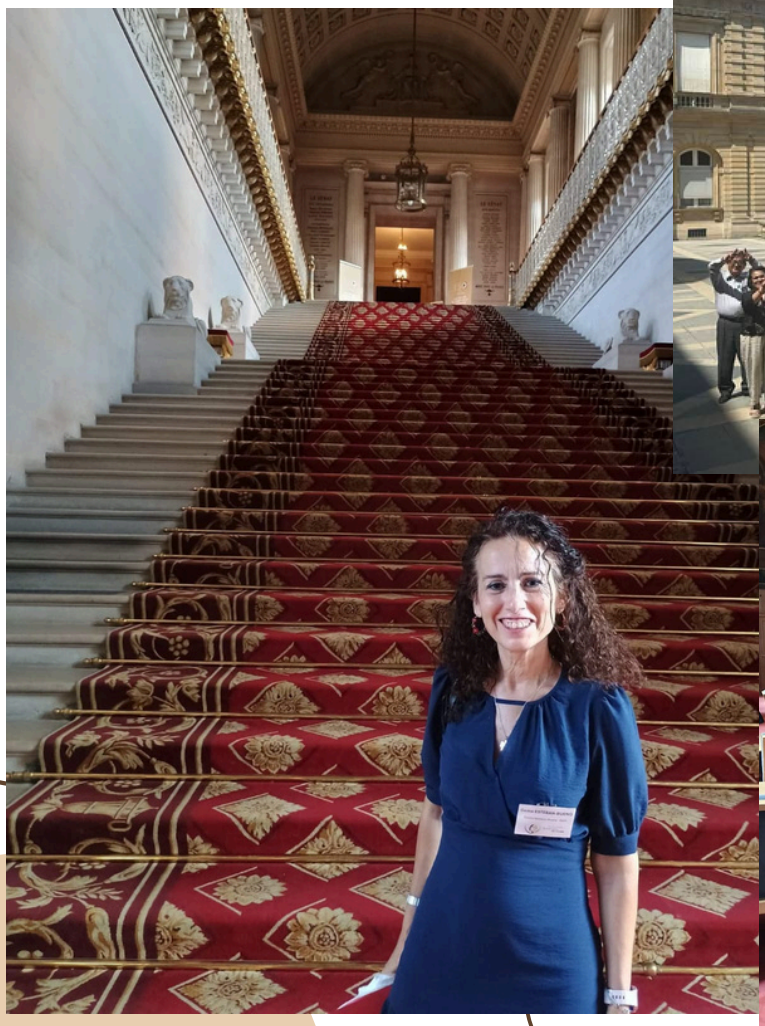
JUNIO

º REUNIONES:

10 Junio: WEBINAR Registro Nacional de Enfermedades Raras (ReeR) en alianza con el Centro de Coordinación de Alertas y Emergencias Sanitarias (CCAES), dependiente de la Dirección General de Salud Pública.

24 Junio: Ayudas Educa en Red (FEDER)

º 13/06/2025 - CONFERENCIA EN EL SENADO DE PARÍS.



JULIO

º REUNIONES:

15 Julio: Consejo Municipal Discapacidad Almería
23 Julio: WEBINAR Impulso FEDER

º PARTICIPACIÓN EN ACTIVIDADES:

17 Julio: Taller de Incapacidad Laboral (Organizado por FEDER)

PROYECTOS DE I+D+i FINANCIADOS EN CONVOCATORIAS COMPETITIVAS DE ADMINISTRACIONES O ENTIDADES PÚBLICAS O PRIVADAS:

FECHA	NOMBRE DEL PROYECTO	ENTIDAD DE REALIZACIÓN
01/01/2025	Atención psicológica para personas con Síndrome de Wolfram	Convocatoria de proyectos sociales Impulso Fundación Mapfre 2024

PUBLICACIONES, DOCUMENTOS CIENTÍFICOS Y TÉCNICOS

1. Gema Esteban Bueno. Gonadal dysfunction in Wolfram syndrome: A prospective study. Diagnostics. 15 - 13, pp. 1594 - 1594. 2025. ISSN 2075-44182

2. Gema Esteban Bueno. Sodium valproate, a potential repurposed treatment for the neurodegeneration in Wolfram syndrome (TREATWOLFRAM): trial protocol for a pivotal multicentre, randomised double-blind controlled trial. BMJ Open. 15 - 2, pp. e0914951. 2025. ISSN 2044-6055

PROYECTOS ACTIVOS DURANTE 2025:

PERIODO	NOMBRE DEL PROYECTO	ENTIDAD DE REALIZACIÓN	FINANCIACIÓN
2021–2025	Evaluación de la efectividad de un plan de intervención biopsicosocial aplicado a través de las TIC para la mejora en la calidad de vida de los afectados por enfermedades raras	Consejería de Salud de Andalucía (Expediente AP-0009-2020-C1-F2)	6.670 €
2020–2025	Ensayo pivotal, internacional, randomizado, doble ciego, de eficacia y seguridad del valproato de sodio, en pacientes pediátricos y adultos con Síndrome de Wolfram	Medical Research Council · Univ. de Birmingham (Nº EudraCT 2017-001215-37)	57.945,57 €
Inicio septiembre 2023 · duración prevista: 56 meses	AUDIOWOLF: estudio fase II de eficacia del valproato sódico diario en pacientes con Síndrome de Wolfram con mutación monogénica	CECS/ISTEM (EUDRACT N° 2020-004594-43)	83.954,50 €

PROYECTOS ACTIVOS DURANTE 2025:

PERIODO	NOMBRE DEL PROYECTO	ENTIDAD DE REALIZACIÓN	FINANCIACIÓN
dic 2024 – dic 2025	Bienestar Integral: Apoyo para personas con Síndrome de Wolfram	Obra Social “la Caixa” (Andalucía)	16.526 €
enero 2025-noviembre 2025	Atención psicológica para personas con Síndrome de Wolfram	Fundación Mapfre (Impulso Social 2024, Nº expediente 53	2.449,42 €

PROYECTOS SOLICITADOS (pendientes de resolución):

- Título: Ajuste Psicológico en el Síndrome de Wolfram: Rol de la Personalidad, el Estrés, la Actividad Cerebral y los Factores Genéticos
- Entidad financiadora: Consejería de Salud de Andalucía (I+D+i 2025)
- Periodo previsto: 36 meses desde resolución
- Financiación solicitada: 48.400 €

- Título: Atención Integral a las personas y sus familias con síndrome de Wolfram
- Entidad financiadora: Junta de Andalucía
- Periodo previsto: 01/12/2025 – 30/11/2026
- Financiación solicitada: 16.660 €

- Título: Conociendo Wolfram: Red de Voluntariado para personas con Enfermedades Raras
- Entidad financiadora: Junta de Andalucía
- Periodo previsto: 01/12/2020 – 30/11/2026
- Financiación solicitada: 10.000 €

- Título: Luz y Sombra. Construyendo Esperanza para el Síndrome de Wolfram y sus familias
- Entidad financiadora: Federación Española de Enfermedades Raras
- Periodo previsto: 01/01/2025 – 30/11/2025
- Financiación solicitada: 2.000 €

- Título: Bienestar Psicosocial para personas y familias con Síndrome de Wolfram
- Entidad financiadora: Consejería de Salud y Consumo · Junta de Andalucía
- Periodo previsto: 01/12/2025 – 30/12/2026
- Financiación solicitada: 15.660 €

TRABAJOS PRESENTADOS EN CONGRESOS NACIONALES O INTERNACIONALES

13/06/2025:
CONGRESO 10TH INTERNATIONAL WORKSHOP ON WOLFRAM SYNDROME
en el Senado de París, Francia.

SE PRESENTA

- "AUDIOWOLF".
- "Gonadal dysfunction in Wolfram syndrome: A prospective study".
- " A Pivotal, International, Randomised, Double-Blind, Efficacy and Savety Trial of Sodium Valproate in Paediatric and Adult patients with Wolfram Syndrome (presented by Dr. Barret).

NOS PUEDES ENCONTRAR EN...

Somos Pacientes es una comunidad que ofrece un espacio compartido de información, participación, formación, servicios y trabajo colaborativo dirigido a todas las asociaciones de pacientes (y discapacitados) de España.
https://www.somospacientes.com/aeiasw/

El Centro Español de Documentación sobre Discapacidad (CEDD) es un centro asesor del Real Patronato sobre Discapacidad, al que ofrece asesoramiento técnico especializado para el desarrollo de sus actividades editoriales, formativas, investigadoras, de planificación y de divulgación, entre otras. A su vez, es un servicio abierto a entidades públicas y privadas, profesionales, investigadores, académicos, personas con discapacidad y/o cualquier persona interesada que difunde el conocimiento científico sobre discapacidad y da acceso a información especializada y actualizada en esta materia.

El Servicio de Información sobre Discapacidad (SID) es un portal con información sobre discapacidad en español. La Universidad de Salamanca, a través del INICO (Instituto Universitario de Integración en la Comunidad) y la Consejería de Servicios Sociales de la Junta de Castilla y León hacen posible que se pueda recopilar, ofrecer y difundir esta información vía web con acceso público, libre y gratuito

Orphanet es una base de datos europea sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos.

FEDER. Buscador de socios:
https://enfermedades-raras.org/

Registro General de Entidades de Voluntariado de Andalucía . No 2708

NUESTRAS REDES

GOBIERNO DE ESPAÑA

AYUNTAMIENTO DE ALMERÍA

Junta de Andalucía
Consejería de Salud y Consumo

DIPUTACIÓN DE ALMERÍA

ONERO
Observatorio Nacional de Enfermedades Raras Oculares
Spanish Ocular Rare Disease Observatory

SAMFyC
GENÉTICA CLÍNICA Y ENFERMEDADES RARAS

entidad de utilidad pública
feder
FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES RARAS

Una esperanza para Celia
Asdefav
Asociación para la investigación y cura del déficit de factor V

UNIVERSIDAD DE SEVILLA

UNIVERSIDAD D SEVILLA

UNIVERSITY OF BIRMINGHAM

WashU Medicine

UNIVERSITÉ DE MONTPELLIER

Universidad de Valladolid

¡¡GRACIAS POR TU COLABORACIÓN!!

Asociación Española para la Investigación y Ayuda al Síndrome de **Wolfram**

GENÉTICA CLÍNICA Y ENFERMEDADES RARAS
SAMFyC
SAMFyC
Grupo de Trabajo
Genética Clínica y Enfermedades Raras