

MEMORIA



VI CONGRESO FSHD SPAIN

4 y 5
ABRIL
2025

¿Dónde?

Hotel Novotel City Las Ventas
C/ Albacete, 1 Madrid

+ Info

www.fshd-spain.org
congreso@fshd-spain.org

VI Congreso FSHD SPAIN 2025

El primer fin de semana de abril (días 4 y 5) tuvo lugar el Congreso Anual de FSHD SPAIN. El evento, que cumplía su sexta edición, se celebró en el Hotel Novotel City Las Ventas (Madrid), con una asistencia de 130 personas.

El programa abordó la enfermedad desde diferentes perspectivas, a cargo de reconocidos neurólogos, bioquímicos y biólogos españoles. Se pusieron al día los últimos avances científicos y se debatieron cuestiones relativas a la nutrición, salud ósea, rehabilitación, innovaciones tecnológicas en sillas de ruedas y el impacto de la FSHD en el sistema respiratorio. Además, se prestó especial atención al papel de los pacientes en la búsqueda de una cura para la FSHD.

Apertura del VI Congreso FSHD Spain

Doña Ana Isabel Álvarez, Presidenta de la asociación, inauguró el congreso, acompañada de **Don José Luis Díaz** (socio y presentador del congreso) y **Doña Celia García Menéndez**, Directora General de Humanización, Atención y Seguridad del Paciente de la Comunidad de Madrid, quien explicó brevemente el II Plan de Mejora de Atención Sanitaria a personas con Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid, el cual pretende reducir los plazos administrativos de los trámites burocráticos, agilizar expedientes de pacientes con ELA y otras enfermedades degenerativas, priorizar a los pacientes menores de edad, renovar de forma automática las solicitudes nuevas de grado de discapacidad, consolidar el programa de acompañamiento del paciente y mejorar la accesibilidad de los centros sanitarios, entre otras cosas. Además, puso en valor la Escuela Madrileña de Salud (plataforma virtual de recursos, hábitos y estilos de vida saludables), así como los hospitales madrileños de referencia con unidades de patología neuromuscular, y el Hospital Isabel Zendal, que actualmente atiende a pacientes con ELA pero pretende ampliarse a otras enfermedades neuromusculares, y por último, la creación del Consorcio Centro Nacional de Neurotecnología, que busca posicionarse como un referente internacional en el estudio del cerebro humano.



Registro de Pacientes con FSHD

A cargo de la **Dra. Nuria Muelas** (Miembro del CSUR de Enfermedades Neuromusculares Raras del Hospital Universitario y Politécnico La Fe y del Grupo de Investigación de Enfermedades Neuromusculares y Ataxias del Instituto de Investigación Sanitaria La Fe de Valencia).

Tras hacer un breve resumen de la FSHD, sus causas y sus síntomas, puso de manifiesto la importancia del Registro de Pacientes con FSHD, cuyo objetivo principal es crear una base de datos clínicos y genéticos con los que mejorar el conocimiento de la enfermedad, ayudar a comprender sus mecanismos patogénicos y la variabilidad de expresión clínica, así como facilitar el acceso a los ensayos clínicos y futuros tratamientos. El proyecto del registro, que nació hace tres años, se presentó en noviembre de 2024 y actualmente los pacientes ya pueden firmar el consentimiento informado para ser incluidos.



Actualización en investigación: nuevas terapias basadas en oligonucleótidos antisentido en FSHD

A cargo del **Dr. Rodrigo Álvarez Velasco** (Médico especialista en Neurología. Responsable de la Unidad de Patología Neuromuscular del Hospital Ramón y Cajal de Madrid).



Explicó el mecanismo de actuación de la proteína DUX4 en la FSHD, causante del daño muscular, y cómo las terapias pueden evitar este daño actuando en tres niveles: 1) inhibiendo la proteína DUX4 ya formada, 2) actuando en el ARN para impedir que se forme la proteína DUX4 y 3) actuando directamente en el ADN corrigiendo el número de repeticiones que provocan que más adelante se forme DUX4. Su ponencia se centró en los oligonucleótidos antisentido, que actúan sobre el ARN, por lo que se busca destruir la molécula de ARN para que no produzca la proteína DUX4 y para ello se debe crear una molécula igual, otro ARN, pero al revés, de ahí el nombre de oligonucleótidos antisentido. Esa nueva molécula se queda pegada a la otra como si fuera una cremallera, de manera que, si sale la molécula que va a formar la proteína DUX4 y se le pega el oligonucleótido sin sentido, no podrá formar la proteína y destruirá ese ARN. Esta terapia ha funcionado en modelos animales y actualmente hay dos ensayos clínicos

activos (Fortitude y ARO-DUX4), siendo participante el Hospital Ramón y Cajal con el ensayo ARO-DUX4.

Mesa redonda: nutrición en FSHD

Resultados del ensayo clínico con terapias antioxidantes en FSHD realizado en el Hospital Universitario de Montpellier. El Dr. Raúl Juntas Morales (Jefe de Sección de la Unidad Neuromuscular del servicio de neurología del Hospital Vall d'Hebron de Barcelona) hizo una primera introducción del estrés oxidativo, causado por radicales



libres, que son moléculas inestables que están en nuestro cuerpo y cuya producción excesiva causa diversas patologías. Hay varios factores que intervienen en el estrés oxidativo, entre ellos la dieta, el estilo de vida y las condiciones ambientales. DUX4 produce aumento de radicales libres a nivel mitocondrial y por ello se hizo un ensayo clínico en el Hospital Universitario de Montpellier con diferentes antioxidantes (vitamina C y E, gluconato de zinc y selenometionina) que concluyó que el tratamiento antioxidante mejora la fuerza de contracción del cuádriceps y la composición muscular, también mejora ciertos ítems de las escalas de calidad de vida y combinarlo con ejercicio físico mejora la inflamación.

La microbiota es un órgano más de nuestro cuerpo. El Dr. David Ángel Otaegui (Jefe del grupo de Neuroinmunología en Biogipuzkoa, Licenciado en Bioquímica y Doctor en Genética por la UPV/EHU), reflexionó sobre el interés que está generando la microbiota, porque sabemos que si tenemos una microbiota rica y diversa tendremos buena salud y si se empobrece tendremos



mala salud, por eso se considera un órgano más de nuestro cuerpo. Se puede alterar por muchos factores (tabaco, estrés, dieta, antibióticos, infecciones, etc.), causando disbiosis (desequilibrio), y existe una clara relación entre intestino y músculo. Se llevó a cabo un estudio nutricional para la modulación de la microbiota en esclerosis múltiple a través de una

dieta antioxidante y los resultados preliminares indican que los pacientes acusan menos cansancio y menos ansiedad, aumento de vitamina D, disminución de inflamación y del colesterol.

Alimentación en FSHD. Doña Maite Ibáñez José (Bióloga y Dietista-nutricionista especializada en patología eje intestino-cerebro, Licenciada en Ciencias Biológicas por la Universidad de Valencia), retomó el papel de la microbiota intestinal, la cual comunica con el cerebro a través del eje intestino-cerebro. Uno de los moduladores del microbioma será la dieta, que ayudará a mejorar la inflamación y el metabolismo energético, protegerá del estrés oxidativo y aportará nutrientes a la salud muscular. El efecto de las grasas saturadas en la FSHD es muy negativo, ya que producen inflamación e incremento de niveles de endotoxinas. Los ácidos grasos de cadena corta (alimentos con fibra) tienen efecto antiinflamatorio, al contrario que los ácidos

grasos de cadena larga (alimentos procesados). Los ácidos grasos poli-insaturados (PUFA), entre los que destaca el Omega 3, también tienen propiedades antiinflamatorias y mejoran la salud muscular (presente en chía, lino, frutos secos, pescado y algas), así como las proteínas y los polifenoles (presentes en frutas y verduras). Las crucíferas (coles) y triptófano ralentizan la neurodegeneración, reducen el estrés oxidativo y regulan el ánimo y la fatiga. Los cereales integrales reducen la inflamación, mejoran el metabolismo y proporcionan los nutrientes esenciales. El café y el té también reducen la fatiga y la inflamación, además de mejorar el rendimiento físico. La curcumina tiene acción antiinflamatoria y antioxidante, pero requiere combinarla con pimienta negra y/o grasas. La vitamina D se asocia a salud ósea y muscular, además de ser antiinflamatoria, pero un exceso es contraproducente. Por último, hizo un resumen de suplementación en FSHD (vitaminas C y E, coenzima Q10, zinc, selenio, curcumina, flavonoides, magnesio, etc.). Como conclusión, la dieta podría ser una herramienta eficaz para mejorar la progresión de la enfermedad y la calidad de vida de los pacientes con FSHD.



Tras la mesa redonda y para finalizar la jornada del viernes, tomó la palabra la presidenta, Doña Ana Isabel Álvarez, para concienciar de la importancia de que todos colaboremos con la asociación para recaudar fondos, tan necesarios en estos momentos para nuestro proyecto principal del registro de pacientes FSHD. La última colaboración es de Don Fernando Velasco Magaldi, un corredor que gracias al reto *"Corriendo por los que no pueden"* va a correr 2000 km en un mes para dar visibilidad a diferentes causas, entre ellas la FSHD.



El sábado arrancamos la jornada con las siguientes ponencias:

Mesa redonda: salud ósea

Moderada por la **Dra. Guadalupe Sánchez Martín** (Grupo sanitario FSHD Spain, Médico especialista en medicina física y rehabilitación del Complejo Hospitalario de Cáceres), contó con las siguientes ponentes:

- **Dra. María José Lillo** (Médico especialista en Medicina Física y Rehabilitación. Jefe de Servicio de Rehabilitación del hospital Fremap de Majadahonda (Madrid).
- **Doña Carmen Sánchez Chicharro** (Tesorera en la Junta Directiva de Asociación Española de Osteoporosis y Artrosis - AECOSAR).
- **Dra. M^a Jesús Moro Álvarez** (Licenciada en Medicina y Cirugía. Jefa de Sección de Medicina Interna. Hospital Universitario Central de la Cruz Roja San José y Santa Adela de Madrid).



La Dra. Sánchez Martín introdujo el tema, destacando su importancia.

La Dra. Lillo hizo una descripción de la osteoporosis, su diagnóstico y las causas de la pérdida de masa ósea en pacientes con FSHD, tales como la inactividad física y la sarcopenia (pérdida de masa muscular), las alteraciones metabólicas (por deficiencias en la homeostasis del calcio y la vitamina D), la inflamación crónica-citoquinas proinflamatorias, los desequilibrios nutricionales (por la debilidad en los músculos faciales y de la deglución) y la farmacoterapia (por los corticoides para tratar complicaciones inflamatorias). Tras incidir en diversos aspectos de la interacción músculo-hueso relacionados con las causas anteriormente citadas, dedicó un tiempo a la influencia de los ritmos circadianos y a la importancia del descanso. Para abordar la problemática asociada a la salud ósea y la FSHD destacó la importancia de un manejo disciplinario a cargo de médicos, fisioterapeutas, terapeutas ocupacionales, psicólogos, logopedas, trabajadores sociales y familiares. Sobre las estrategias para la prevención y el tratamiento de la osteoporosis, incidió en la nutrición (mediante una dieta rica en calcio y vitamina D), el ejercicio físico adaptado al nivel de afectación, la farmacología y el uso de

ortesis para prevenir caídas. Entró en dichos temas en detalle, con ejemplos de programas de rehabilitación adaptados.

D^{ña} Carmen Sánchez Chicharro aportó el siempre interesante punto de vista del paciente de osteoporosis, siendo muy de agradecer la forma franca y personal en que lo hizo. Destacó la importancia de tres pilares como son la alimentación adecuada encaminada a aumentar los niveles de calcio y vitamina D, el ejercicio físico adaptado y la atención médica, con la consiguiente prescripción de los medicamentos adecuados.

La Dra. M^{ra} Jesús Moro inició su ponencia comentando que hay que tener conocimiento de qué significa la osteoporosis, así como de la importancia de la salud ósea, no sólo en relación con aquella, y de los avances habidos, principalmente en su tratamiento. Detalló las funciones del esqueleto óseo y la trascendencia de tener un hueso sano. Pasó a describir los componentes del hueso, destacando que es un órgano vivo, con un proceso metabólico continuo, que se puede ver afectado por circunstancias patológicas o fisiológicas (por ejemplo, la menopausia) y del que se puede decir que está sometido a una regulación hormonal propia y de otros órganos. Entró en el metabolismo del hueso o remodelado, y su evolución con la edad, especialmente en lo concerniente a pérdida de masa ósea. Al entrar en el tema concreto de la osteoporosis, hizo hincapié en el avance que supuso considerar la resistencia ósea como la suma de la calidad ósea (arquitectura, geometría, tasa de remodelado, acumulación de daño y grado de mineralización) y la densidad mineral ósea. Pasó a hablar de las fracturas por fragilidad ósea, es decir aquellas que ocurren de manera espontánea o tras un trauma mínimo. Sobre la osteoporosis, se trata de la patología ósea metabólica más frecuente en el ser humano, siendo especialmente frecuente en mujeres a partir de la menopausia, y es de destacar su carácter silente, es decir, que no presenta síntomas, siendo con frecuencia una fractura su primera manifestación. En cuanto a factores de riesgo de osteoporosis citó los no modificables (envejecimiento, sexo, raza, factores genéticos, fracturas previas y menopausia precoz) y los potencialmente modificables (peso o índice de masa corporal bajos, hábitos tóxicos, como consumo de tabaco y alcohol, deficiencias nutricionales, actividad física inadecuada, ciertos fármacos y enfermedades concomitantes). Finalizó con un repaso de las medidas de prevención y tratamiento de la osteoporosis.

Diagnóstico y tratamiento de las alteraciones respiratorias en la FSHD



A cargo de la **Dra. Ana Hernández Voth** (Neumóloga experta en Ventilación Mecánica, especialista en ventilación mecánica domiciliar en pacientes con patologías neuromusculares del adulto. Hospital Doce de Octubre).

La Dra. Hernández Voth destacó que entre los pacientes que necesitan ventilación mecánica son mayoría los que padecen enfermedades neuromusculares, y que su número aumenta exponencialmente (en torno a un 85% cada dos años). El motivo es que este tipo de enfermedades cada vez se diagnostica más, de forma más precoz y a edades más tempranas. Presentó la evolución histórica de las formas de ventilación mecánica y su aplicación eficaz a pacientes de enfermedades neuromusculares. Hizo hincapié

en que dicha eficacia es mayor cuanto más se anticipe la hipoventilación diurna, sabiendo además que la hipoventilación nocturna se empieza a dar de dos a tres meses antes que la diurna.

Destacó que la valoración de la función pulmonar debe realizarse en todo paciente con enfermedad neuromuscular, aún en ausencia de síntomas, y que debe monitorizarse posteriormente con una frecuencia que, en el caso de la FSHD, al tratarse de una enfermedad de evolución lenta, sería de 6 a 12 meses, citando las pruebas que se debería realizar (evaluación de síntomas, espirometría, gasometría arterial, SNIFF/PIM/PEM y pulsioximetría nocturna). En el caso de la FSHD, al ser una enfermedad de tan lenta evolución, se puede estar años haciendo seguimientos antes de que haya alguna afectación respiratoria, si es que la llega a haber, ya que no todos los pacientes la desarrollan.

Describió a continuación cómo sería la fisiopatología del fallo respiratorio neuromuscular y los síntomas asociados a la debilidad muscular inspiratoria, que provoca hipoventilación alveolar (tales como la somnolencia diurna, el embotamiento matutino y cefalea matutina o la ortopnea) y a la debilidad muscular espiratoria, que se traduce en tos ineficaz. Pasó a continuación a detallar cómo sería tratado un paciente por el neumólogo y describió las distintas pruebas funcionales, técnicas y evaluaciones destinadas a establecer un diagnóstico y el tratamiento más adecuado para la afección pulmonar. Se concluye que la ventilación mecánica, en pacientes de FSHD con afectación respiratoria, puede aumentar la supervivencia, así como la calidad de vida, en aquellos que hipoventilan y que es importante mantener su monitorización.

Avidity Biosciences. Actualización del ensayo clínico Fortitude y plan de desarrollo.

A cargo de **Doña Rocío Martín** (Vicepresidenta senior y directora del programa de FSHD en Avidity Biosciences. Graduada en bioquímica por la Universidad Autónoma de Madrid.

En una presentación que llena de esperanza a los pacientes de FSHD, Doña Rocío Martín presentó las últimas novedades relacionadas con la investigación en el fármaco *del-brax*. *Del-brax* es el nombre abreviado de *delpacibart braxlosiran* derivado a su vez de AOC 1020. El mecanismo de funcionamiento génico de AOC 1020 es la inhibición de DUX4 mediante un oligonucleótido ligado a un anticuerpo conjugado con el fin de que el fármaco entre en la célula muscular.



Regeneración muscular y miostatina en FSHD. Fármacos específicos para el músculo dirigidos a DUX4



A cargo de la **Dra. Alexandra Belayew** (Bióloga molecular y descubridora del gen que causa la FSHD. Universidad de Mons, Bélgica).

Empezó con un breve recordatorio sobre el gen DUX4 y su influencia en la FSHD. Hizo hincapié en que existe otro gen, denominado DUX4c, posicionado más cerca del

centrómero del cromosoma (a diferencia del DUX4, que se halla más cerca del telómero), que definió coloquialmente como “el bueno de la película”, en contraposición al DUX4, que hace el papel de “malo”. Lo interesante del gen DUX4c es que está activo en personas sin FSHD y ayuda a la regeneración muscular. Tras describir el proceso de regeneración muscular estudiado en laboratorio, indicó que el gen DUX4c interviene en la activación de los mioblastos. El gen DUX4 interfiere en la regeneración muscular al expresarse y generar la proteína DUX4, que impide una unión correcta de los mioblastos en miotubos. Los miotubos resultantes son atroficos, demasiado “finos”.

A continuación, habló de otros dos tipos de células que intervienen en la regeneración muscular, que son los macrófagos y los precursores fibro-adipogénicos (FAPs). Los FAPs pueden convertirse en fibroblastos o en adipocitos. Cuando se produce una lesión en un músculo, los FAPs, que antes estaban en reposo, se activan. En un músculo sano se convertirán en fibroblastos; nunca en adipocitos. Una vez realizado su cometido en la regeneración muscular, se “suicidan” o autoeliminan (en un proceso conocido como apoptosis) para dejar paso a células musculares. En los músculos distróficos (como en los pacientes de FSHD) los FAPs, al activarse, se diferencian a adipocitos y el resultado es un depósito de grasa en el músculo. Los adipocitos no se autoeliminan y los depósitos de grasa pasan a interferir en la colocación y elongación normal de la fibra muscular y, por tanto, en la formación de un músculo funcional. Se crean también algunos fibroblastos, en los que no hay apoptosis (no se “suicidan”), que pasan a producir matriz extracelular en exceso que provoca una fibrosis en el músculo que impide que este se contraiga de forma eficaz.

Con respecto a los macrófagos que intervienen en la regeneración, se pueden distinguir en dos categorías: los M1, proinflamatorios, que intervienen en la limpieza de restos producidos alrededor de la lesión muscular, y que a continuación se convierten en macrófagos tipo M2, antiinflamatorios, que ayudan a la regeneración muscular. Pasó a describir el proceso desde que los monocitos de la sangre salen a tejido al producirse la lesión muscular y se convierten, en primer lugar, en macrófagos M1 que activan también la proliferación de las células satélites, hasta su posterior conversión en macrófagos M2, que permitirán la fusión de los mioblastos y la diferenciación final de los miotubos para reconstituir el músculo lesionado. Si bien no se conoce exactamente cómo es su actuación, el gen DUX4, al expresarse, interviene en la fase de regeneración, impidiéndola, y hace que la inflamación se mantenga por mucho más tiempo. A ello hay que añadir los efectos ya citados provocados por los depósitos de grasa creados por los adipocitos y la fibrosis originada por fibroblastos que no experimentan la apoptosis.

Para poder ver los depósitos de grasa en los músculos de los pacientes, la Dra. Belayew presentó una tecnología desarrollada por la compañía Springbok Analytics (con inversión de la FSHD Global Research Foundation) que permite, mediante una combinación de generación de imagen por resonancia magnética más la utilización de inteligencia artificial, analizar 170 músculos individuales. En Australia, se realiza una imagen de este tipo de todo el cuerpo cada año a los pacientes que se hallan inscritos en su registro nacional, que pasa a formar parte de su historia clínica. Aparte de para analizar la evolución de la enfermedad, la imagen es también proporcionada al paciente para que pueda acudir con ella a su fisioterapeuta.

A continuación, pasó a hablar sobre la miostatina, que se puede describir como una proteína producida de forma natural en el cuerpo, que actúa como freno para impedir la hipertrofia de los músculos. Como hipótesis terapéutica para un nuevo medicamento se podría plantear que, si se bloquea la miostatina, los músculos crecerán, lo que podría ser interesante para los pacientes de enfermedades neuromusculares. Citó algunas estrategias y medicamentos para bloquear la actividad de freno de la miostatina. Hay en curso un ensayo clínico de la firma Roche para la FSHD con un medicamento en forma de anticuerpo que se liga con la forma inactiva de la miostatina y así es inactivada.

Parece una buena idea crear una “antimiostatina”, pero numerosos ensayos clínicos en dicho sentido para enfermedades musculares han fracasado. Mencionó una investigación sobre presencia de miostatina en sangre, no hallando rastro de ella, con lo cual se pudo deducir que es el músculo el que produce la miostatina cuando crece demasiado. En el caso de los músculos atrofiados, éstos no producen miostatina. Derivado de ello, apuntó que la presencia de miostatina puede ser un biomarcador adecuado para determinar si el músculo se está regenerando y, por tanto, si un fármaco resulta eficaz. Así pues, un tratamiento podría constar de la combinación de dos medicamentos en dos etapas respectivas: en la primera se trataría la causa directa de la enfermedad y se dejaría que los músculos se regenerasen y empezasen a producir miostatina, y en la segunda, tendría a la miostatina como objetivo para permitir el crecimiento de los músculos. Puso un ejemplo de dicha idea aplicada al tratamiento de la atrofia muscular espinal.

En el último apartado de su ponencia, describió estrategias terapéuticas para tratar la FSHD, que apuntan hacia los músculos como objetivo, citando los trabajos llevados a cabo por las empresas Avidity Biosciences, Dyne y Arrowhead. En el 25 aniversario del descubrimiento del gen DUX4 como causa de la FSHD, le deseó un “infeliz cumpleaños” dadas las perspectivas que ofrecen las investigaciones actualmente en curso.

Vídeo sobre la FSHD

Antes de continuar con el programa previsto, la socia de FSHD Spain **Doña María Gómez-Rodulfo** introdujo a la directora de cine **Doña Chus Gutiérrez** que, junto a su hermano **Don Tao Gutiérrez** (compositor y músico), presentaron un interesante proyecto de grabación de un vídeo sobre la FSHD, en sintonía con los objetivos de la asociación.



Recomendaciones diagnósticas en FSHD

A cargo de la **Dra. Pilar Camaño González** (Responsable de la Plataforma de Diagnóstico Molecular en el Instituto de Investigación Sanitaria IIS Biogipuzkoa e Investigadora IIS Biogipuzkoa), que presentó las nuevas recomendaciones en el diagnóstico genético, publicadas en 2024. En primer lugar, describió en detalle las características genéticas tanto de la FSHD de



tipo 1 como la de tipo 2, incluyendo sus particularidades. Hizo un recorrido de las guías y técnicas diagnósticas desde 2012, destacando asimismo que cada vez se tiene un mayor conocimiento de la fisiopatología de la enfermedad y el avance que supone el comienzo de los ensayos clínicos, junto a la normalización de estos a nivel europeo que supuso la creación de

la FSHD European Trial Network (ETN), a partir de 2021, con sus grupos de trabajo de diagnóstico clínico genético, medida de resultados clínicos, biomarcadores, medida de resultados de imagen y FSHD en niños. El resultado de esta cooperación internacional fue la publicación en 2024 de una actualización de las guías de diagnóstico genético de 2012. Se puso de manifiesto también la importancia de conocer la historia clínica del paciente a la hora de realizar el estudio genético para el diagnóstico.

Sedestación e innovaciones tecnológicas en sillas de ruedas eléctricas

Don Esteban Moreno, de la empresa Permobil, habló de cuestiones relacionadas con la sedestación, especialmente de cómo prevenir las molestias derivadas de ella. Describió características, diseño, materiales, factores clave, factores de riesgo a tener en cuenta. Pasó a continuación a exponer lo que se debe considerar a la hora de



escoger un producto (necesidades posturales, de estabilidad y de soporte, riesgo de úlceras por presión, curvatura espinal) y determinar el tipo de cojín y de respaldo más adecuado. Hizo hincapié en las soluciones que ofrece su empresa en cuanto a sillas de ruedas eléctricas, en las que siempre se está innovando, con productos que permiten la bipedestación y sistemas abiertos que admiten la incorporación de nuevas tecnologías, como conectividad satélite, memorias, reposicionamiento en la silla, y que están preparados para lo que pueda surgir en el futuro. Por último, destacó que para Permobil lo más importante es la customización del producto, es decir, que el usuario pueda tener una solución totalmente adaptada a sus necesidades.

Mesa redonda: la importancia de la participación de los pacientes en el sistema de salud.

Contó con la participación de los siguientes ponentes:

- **Doña Esther Sabando Rodríguez** (Directora de Duchenne Parent Project España.
- **Don Ricardo Gerpe** (Comité ejecutivo de World FSHD Alliance y representante de FSHD Spain en la World FSHD Alliance, Proyecto Mercury y PaLaDin).
- **Doña Begoña Martín Bielsa** (Directora de Federación ASEM).
- **Dr. José Manuel Calleja Pascual** (Especialista en Neurofisiología Clínica y Medicina de Familia. Coordinador del grupo de trabajo de Neurología de Semergen (Sociedad Española Médicos Atención Primaria).

El Dr. Calleja presentó a Semergen como una sociedad científica que agrupa a los profesionales de atención primaria con el objetivo fundamental de promover la medicina general y/o de familia. Describió concisamente sus actividades de formación, investigación, institucionales y en el ámbito de relación con el paciente.



Doña Esther Sabando hizo hincapié en la importancia que tiene, o debería tener, el paciente en el sistema sanitario. Se debe abogar por una atención eficiente, que cubra las necesidades de



los pacientes con enfermedades raras, con una buena coordinación entre el sistema social y el sanitario. Destacó lo relevante que es la colaboración del paciente en los ámbitos de la investigación, los tratamientos, la defensa de derechos y la influencia en políticas públicas. Un sistema sanitario sin la voz del paciente es un sistema incompleto.

Doña Begoña Martín añadió a lo ya dicho que el paciente es dueño de su propia salud, lo que comporta una responsabilidad. Resaltó su papel en los ensayos clínicos. También que el trabajo de los pacientes y sus asociaciones constituye una aportación valiosa a la sociedad en general. Se están dando pasos importantes en dicho sentido y destacó la importancia del paciente



empoderado, con conocimientos, y que dicha condición redundaría en un sistema mejor y eficiente, incluso económicamente hablando.



Don Ricardo Gerpe pasó a tratar diversos temas con los ponentes, tales como experiencias de otras asociaciones de pacientes, colaboración con profesionales, la propia profesionalización del movimiento asociativo, la importancia de contar con financiación, la colaboración internacional y la formación del paciente. Hizo también una puesta

al día del Proyecto Mercury, con los objetivos del mismo (tales como disponer de 10.000 pacientes caracterizados y confirmados por un estudio genético, habilitar centros especializados en ensayos clínicos, conseguir la aprobación y financiación del medicamento por las autoridades sanitarias y la viabilidad económica de las asociaciones de pacientes) dentro del objetivo fundamental de acelerar la disponibilidad de un tratamiento para la FSHD. Encaminado a dicho fin, destacó la importancia de disponer del registro de pacientes con FSHD. Igualmente hizo hincapié en el aspecto trascendente de lograr que el tratamiento (una vez conseguido) pueda ser aprobado y financiado por el sistema nacional de salud para su acceso a los pacientes. Se intercambiaron opiniones sobre la problemática asociada al acceso a fármacos innovadores, tratando el proceso que se sigue en la actualidad, que incluye reevaluaciones redundantes, plazos relativamente largos y dificultades de financiación. El importante papel que las asociaciones de pacientes tienen en este proceso fue puesto de manifiesto, lo cual debe aplicarse también a FSHD Spain, como interlocutor y representante reconocido de los afectados ante las administraciones públicas y otros organismos, para abogar por el acceso a un potencial tratamiento de la FSHD.

Por último, con unas palabras por parte de la presidenta de FSHD Spain y la entrega de una placa de reconocimiento a la Dra. Alexandra Belayew, por su trayectoria y buen hacer durante tantos años al frente de la investigación en FSHD, y unos detalles de agradecimiento también a Ángela Roch, en su labor de intérprete, y a la Dra. Pilar Camaño, se dio por clausurado este VI Congreso de FSHD Spain.



VI CONGRESO FSHD SPAIN MADRID 2025

"Todo estuvo excelente, muchas gracias por todo el trabajo y el esfuerzo" 😊

"Me ha gustado mucho el formato de mesa debate del final"

"Sí, por supuesto, es la primera vez que voy acompañando a mi hermana y me ha gustado mucho. Un saludo"

"Qué maravilla, cuánta entrega y profesionalidad, amor puro para aquellos que ansiamos respuestas y avances para nuestra cura, gracias gracias gracias...."

Es la primera vez que asisto al congreso. Solo puedo decir GRACIAS!!

"Mucha información, de nivel, de Esperanza, de dedicación, de cariño, como una familia"

"Fantástico congreso, grandes ponencias, muchísimas información, ESPERANZA y reencuentro con muchas personas luchadoras ! Y además conocer a nuevos compañeros de lucha!!! Simplemente GRACIAS y ENHORABUENA por el gran trabajo hecho"

VI CONGRESO FSHD SPAIN MADRID 2025

"El Congreso ha sido magnífico en todos los sentidos. Este año las ponencias eran cortas y con mesas redondas de varios especialistas. Eso me ha resultado más agradable y menos pesado. Increíble y muy elaborado todo el trabajo de organizadores/as, ponentes y pacientes de Fshd. En una palabra: DIVINO" 😊

"Solo puedo agradecer tanto a los organizadores y asistentes por un Congreso súper profesional y cada detalle cuidado al milímetro"

"Creo que la gestión ha sido óptima, los ponentes, los temas tratados...por decir algo, que la sala se ha quedado pequeña. Muchas gracias"

"La educación científica es clave para empoderar al paciente y fomentar su participación activa en la gestión de la salud. Comprender las bases genéticas y moleculares de la FSHD no solo nos ayuda a entender cómo progresa la enfermedad, sino también qué factores pueden influir en su evolución. Una información clara, accesible y rigurosa da lugar a pacientes más informados, autónomos y capaces de tomar decisiones con mayor conciencia. En lo personal, fue una de las partes más reveladoras del congreso: salí con una sensación de mayor control, y con ideas concretas sobre cómo actuar hoy para cuidar mi salud mañana.

Quiero cerrar esta experiencia dando las gracias a la asociación FSHD SPAIN por realizar una labor tan necesaria con una dedicación que inspira. También a la Dra. Alexandra Belayew descubridora del gen responsable de la FSHD, cuya intervención fue muy emocionante. En tercer lugar, a todas las personas que conviven con esta enfermedad y que compartieron su historia conmigo durante el congreso; sois un verdadero ejemplo de superación y una fuente de inspiración. Y, por encima de todo, gracias a mi padre, por ser mi referente y un gran ejemplo día tras día."

Encuesta de satisfacción

En general, la encuesta de satisfacción refleja datos bastante buenos en relación al congreso, ya que un 88% de las personas indica que los contenidos desarrollados han sido de interés; el 88% está de acuerdo en que las ponencias han cumplido los objetivos del evento; mientras que 100% opina que ha mejorado el conocimiento de la FSHD. Como puntos a mejorar, reducir la duración de algunas ponencias que fueron demasiado extensas y temas relacionados con las infraestructuras del hotel (sillas duras, accesibilidad baños, etc.).



¡Hasta el próximo Congreso!

¡Muchas gracias a nuestros patrocinadores!



Linklaters



permobil

