



**Fundación feder**  
para la investigación de  
Enfermedades Raras

# INVESTIGACIÓN

MEMORIA ANUAL  
2022

# ÍNDICE

## **Introducción** **1**

---

## **Difusión de la investigación**

CuadERnos de Investigación

Semana de la ciencia y de la innovación

**2**

---

## **Apoyo a la investigación**

**Convocatoria de ayudas a la investigación  
de Fundación FEDER**

VII Convocatoria de ayudas

Proyecto OriGEN

**6**

---

## **Promoción de la investigación**

**Ayudas a la investigación Fundación Merck Salud**

I Convocatoria de Ayudas

II Convocatoria de Ayudas

**11**

---

## **Memoria económica**

**13**

---

## **In memoriam**

**14**

---

# Introducción

En 2006 creamos nuestra **Fundación para la investigación** con el objetivo de contribuir al desarrollo y mejora de las condiciones de vida de las personas que conviven con enfermedades raras, a través de la **promoción y apoyo**, en cualquiera de sus formas, de **programas de investigación** y la **divulgación** de cuanta información exista en torno a estas enfermedades.



**P**ara ello desde FEDER junto con la Fundación, desarrollamos las siguientes acciones de:

- **Divulgación y sensibilización** sobre la importancia de investigar en enfermedades raras.
- **Apoyo a proyectos de investigación** a través de iniciativas como nuestra Convocatoria Anual de Ayudas a la Investigación.
- **Impulso de sinergias y alianzas**, promoviendo la participación y el papel de los pacientes en el proceso de investigación.



# Nuestro Patronato

**Juan Carrión Tudela**

Presidente

**Santiago de la Riva Compadre**

Vicepresidente

**Isabel Campos Barquilla**

Miembro

**Fidela Mirón Torrente**

Miembro

**Juana María Sáenz Rodríguez**

Miembro

**Almudena Amaya Navarro**

Miembro

**David Sánchez González**

Miembro

**Mauro Rosatti García-Morato**

Miembro

**Jorge José Cruz Villalba**

Miembro

**Manuel Pérez Fernandez**

Miembro

**Ángel García-Bravo López-Tofiño**

Miembro

**Germán López Fuentes**

Miembro

**Tomás Castillo Arenal**

Miembro

**Antonio Álvarez Martínez**

Miembro

**Cristina Díaz del Cerro**

Miembro



# Nuestro Comité Asesor

Nuestro comité está formado por:



**D. Antoni Montserrat**



**Dª Ana Rath**



**Dª Doménica Taruscio**



**D. Victor Volpini**



# Difusión de la investigación

## CuadERnos de Investigación

**S**e cumplen **dos años de la puesta en marcha del proyecto** de los cuadERnos de Investigación, unas publicaciones cuyo objetivo es el de explicar de manera divulgativa a nuestro colectivo los principales conceptos biomédicos, científicos y técnicos relacionados con las enfermedades raras. En el año 2022 se han publicado **tres cuadERnos de investigación**:



### Terapias Avanzadas



Las terapias avanzadas (TA) son estrategias terapéuticas innovadoras de uso humano basadas en el uso de genes (terapia génica), células (terapia celular somática), tejidos (ingeniería tisular) o combinación de éstas, en función de lo que se utilice como principio activo, con el objetivo de prevenir o tratar diversas enfermedades.

### Asesoramiento genético



El asesoramiento genético es un proceso comunicativo en el transcurso del cual, un profesional especializado proporciona información médica compleja al paciente y/o familiares de forma sencilla respecto a la enfermedad genética, su herencia, el riesgo de recurrencia y las opciones disponibles.

### Técnicas genéticas diagnósticas



Aproximadamente el 80% de las enfermedades raras tienen un origen genético. La mayoría de estas patologías se inician en la edad pediátrica.

El uso de técnicas genéticas y genómicas permite el diagnóstico de estas enfermedades de origen genético, un pronóstico preciso, posibilita el acceso a un tratamiento, si éste existe, y es fundamental para dar opciones a las familias en siguientes gestaciones (asesoramiento genético). El diagnóstico genético es complementario al diagnóstico clínico.

Con estas publicaciones se pretende alcanzar el objetivo de que los pacientes más formados e informados incrementen su participación en el proceso de investigación y, a su vez, visibilizar el compromiso de la Fundación FEDER en su apoyo por la investigación.

Estos CuadERnos cuentan con la participación de **expertos en las distintas materias** y pueden ser consultados en la página web de FEDER.



## Semana de la Ciencia y la Innovación



**E**n 2022 FEDER y su Fundación participaron en la Semana de la Ciencia y de la Innovación (14-20 noviembre) diseñando una **campana** dirigida a dar a conocer, durante estos días, la problemática y retos que enfrenta la investigación de en las enfermedades raras.

### Un hito anual

Se trata de un hito anual que se celebra en el mes de noviembre en toda España con los objetivos de acercar la ciencia al público de todas las edades, estimular el gusto por el saber científico e incentivar la participación de los ciudadanos en cuestiones científicas mediante la realización de actividades de divulgación.



## DIVULGADORA CIENTÍFICA

### EXPERIENCIA LABORAL

Fundación FEDER | Divulgadora científica  
2022 - Actualmente

Comunicar, explicar, enseñar, contar cómo la ciencia y la investigación ayudan a mejorar la calidad de vida de las personas con enfermedades raras y sus familias.

### FORMACIÓN ACADÉMICA

Área de Ciencias de Fundación FEDER  
Área de Comunicación de FEDER

### AFICIONES

Conocer, investigar, descubrir, aprender todo lo relacionado con las enfermedades raras.  
Fan de los equipos de investigación biomédica.

#### CONTACTO

feder@enfermedades-raras.org

#### IDIOMAS

Castellano  
Bacterio



## Cecilia te lo cuenta

Desde FEDER se han elaborado materiales divulgativos con una imagen atractiva y un personaje, **Cecilia**, una pequeña bacteria con experiencia en divulgación científica

Cecilia te lo cuenta



Una forma de comunicar innovadora, original y divertida capaz de conectar con los públicos más jóvenes.

**¿Qué son los GENES?**

Los genes son fragmentos de ADN, que determinan una cierta característica, como por ejemplo el color del pelo o el color de la piel. Al conjunto de genes llamamos **GENOMA**.

Nuestro genoma de referencia contiene aproximadamente 20.000 genes que portan información genética codificada para producir proteínas.

La diferencia que presentamos los seres humanos entre nosotros se debe a la combinación extraordinaria de cuatro letras en pequeñas secuencias

ADENINA, TIMINA, CITOSINA Y GUANINA

G T A A A T C G  
C A T T T A G C

celula núcleo

CRÓMOSOMA

Semana de la Ciencia

Cecilia te lo cuenta



## ¿Cómo se lleva a cabo un ensayo clínico?

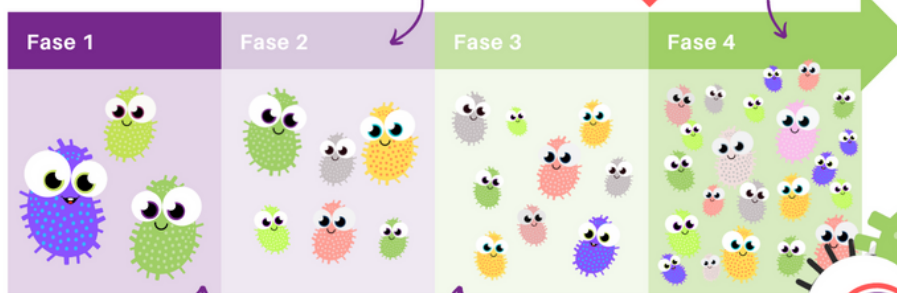
Se presenta el medicamento a la **Agencia reguladora** para su autorización de comercialización

Se ensaya la dosis y se compara con placebo, se estudia la eficacia

Se ensaya con miles de pacientes y se evalúa su eficacia y seguridad

Se ensaya en pocos pacientes, se estudia la seguridad y tolerancia

Se compara con los tratamientos disponibles



Cecilia te lo cuenta







# Apoyo a la investigación

## Convocatoria de ayudas a la investigación



**E**sta convocatoria nace en 2015 para fomentar el desarrollo de la investigación básica y traslacional de las enfermedades raras mediante el **apoyo a proyectos de investigación presentados por entidades del movimiento asociativo de FEDER y ejecutados por centros investigadores en España.** De este modo, además de apoyar proyectos de investigación en enfermedades raras, se reconoce toda la labor que las asociaciones de pacientes desarrollan a lo largo de todo el proceso investigador.

El abordaje de la investigación en patologías minoritarias exige un planteamiento específico sobre el que es necesario posicionarse e involucrar a todos los agentes implicados. Para ello, Fundación FEDER constituye en 2019 un Comité Científico Asesor como órgano de apoyo y asesoramiento, formado por personas de especial relevancia, conocimiento y experiencia en el ámbito de la investigación en ER que se han distinguido por su trayectoria profesional.

## VII Convocatoria de ayudas a la investigación

El 15 de septiembre de 2022 se publicó la VII Convocatoria de Ayudas a la Investigación dotada de **un fondo de 145.000 €**.

En esta convocatoria se lanzaron dos modalidades de ayudas denominadas:



### MODALIDAD A

Se apoyan **5 proyectos de investigación** (básica o traslacional) con un importe de 25.000,00€ cada uno. Las líneas de ayuda son las siguientes:

- 2 proyectos de investigación que tengan por objeto el **diagnóstico** de enfermedades poco frecuentes
- 2 proyectos de investigación que tengan por objeto el **tratamiento** de enfermedades poco frecuentes
- 1 proyecto de **investigación en enfermedades con una prevalencia establecida en Orphanet de 1-9/1.000.000 o inferior** que carezcan de investigación o ensayos clínicos en curso, según el MAPER del CIBERER. Es la primera vez que se convoca esta ayuda.

### MODALIDAD B

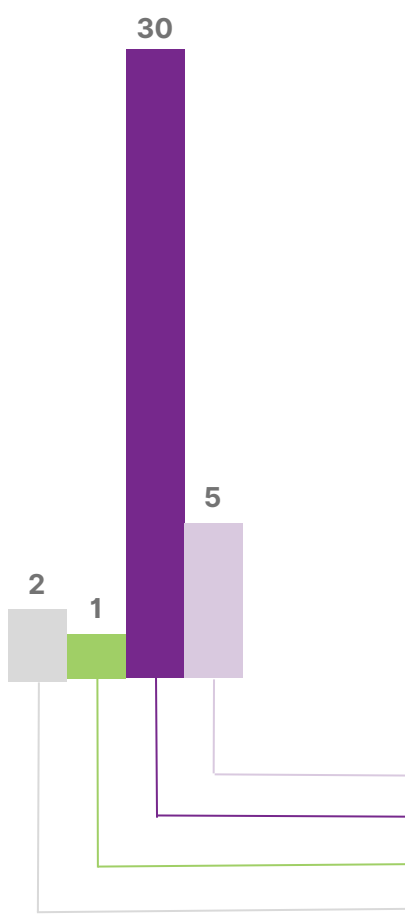
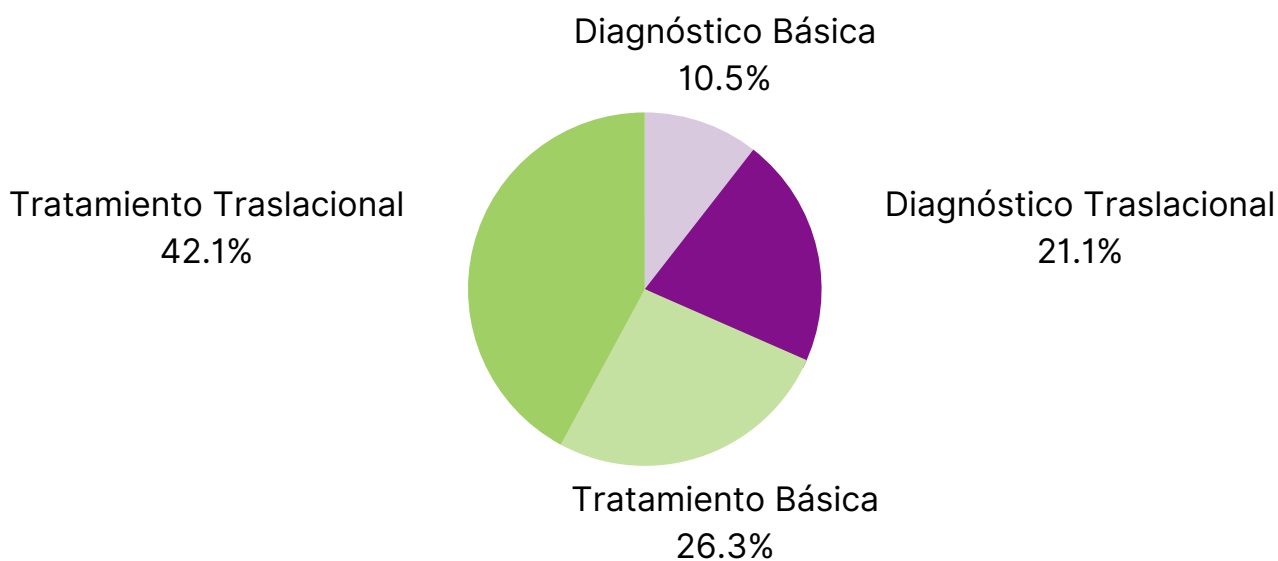
Se apoyan **2 proyectos de investigación** (básica o traslacional) con una dotación de 10.000,00€ cada uno para la **contratación de investigadores en formación pre-doctoral**. De estos dos proyectos, uno tendrá por objeto el diagnóstico y el otro el tratamiento de enfermedades poco frecuentes.

### Difusión de los resultados de las convocatorias

Se ha diseñado un **espacio en la web de Fundación FEDER** destinado a las convocatorias de ayudas a la investigación. En este lugar se pueden consultar los datos principales de los proyectos beneficiarios de cada una de las convocatorias, como los objetivos metodología, resultados y publicaciones.



**En esta VII Convocatoria el mayor porcentaje de proyectos evaluados son traslacionales y dirigidos al tratamiento de las enfermedades**



**Evaluación**

Han sido 38 las candidaturas evaluadas por parte del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII). Se han presentado 30 proyectos sobre enfermedades raras, 5 proyectos sobre enfermedades con prevalencia 1-9/1.000.000 o inferior, 2 proyectos sobre enfermedades sin diagnóstico y 1 proyecto sobre un grupo de enfermedades.

**En esta convocatoria la modalidad B ha quedado desierta, por lo que las 2 ayudas dirigidas a Modalidad B pre-doctoral, investigación básica y traslacional se trasladarán a la siguiente convocatoria.**

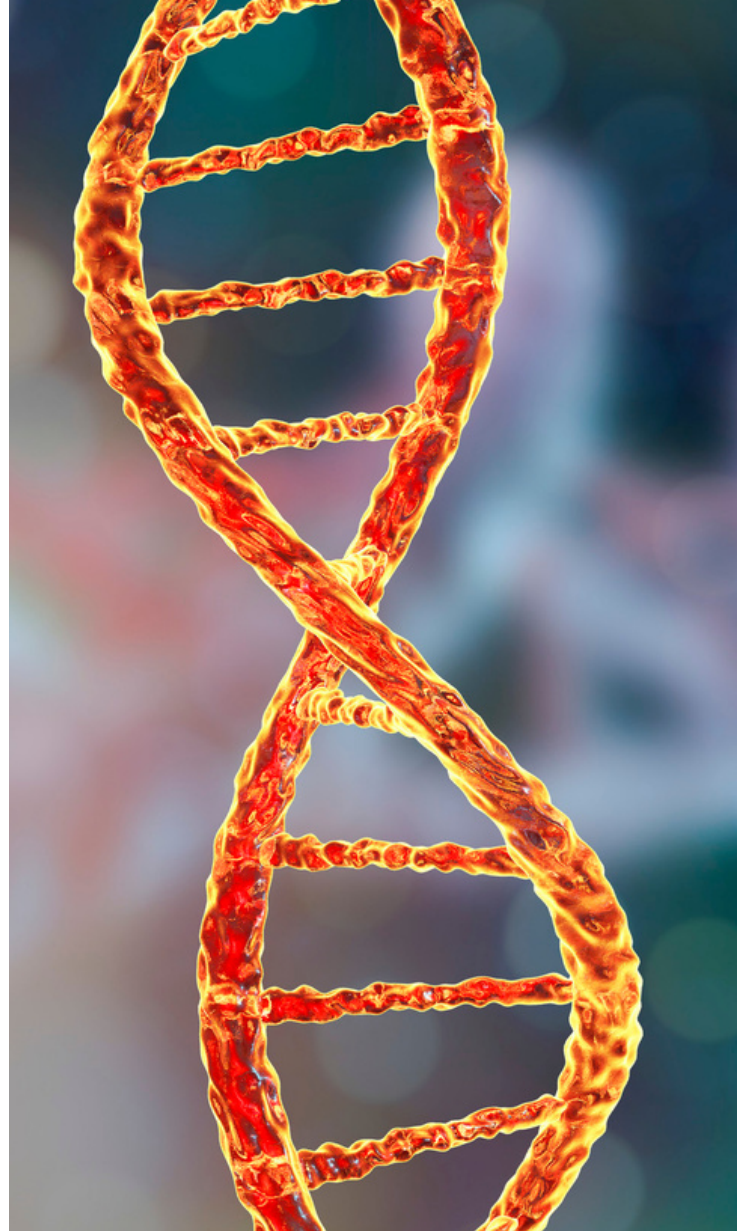
- Enfermedades con prevalencia 1-9/1.000.000 o inferior
- Enfermedades raras
- Grupo de enfermedades raras
- Sin diagnóstico

## Proyecto Origen

**E**n España más de 3 millones de personas conviven con alguna de enfermedad rara, de las cuales se estima que el 80% tienen origen genético.

Aunque el origen de la enfermedad sea genético, **no existe una única prueba para acceder a un diagnóstico**, ya que las enfermedades genéticas pueden tener distintas causas: mutaciones genéticas, mutaciones genómicas, alteraciones cromosómicas o cambios epigenéticos, y pueden éstas localizarse en todas las células de un individuo o solo en un porcentaje de ellas. Por tanto, existen distintas pruebas genéticas que se pueden emplear para tratar de acercarnos a un diagnóstico, que dependerán de la sospecha clínica y de las pruebas previas.

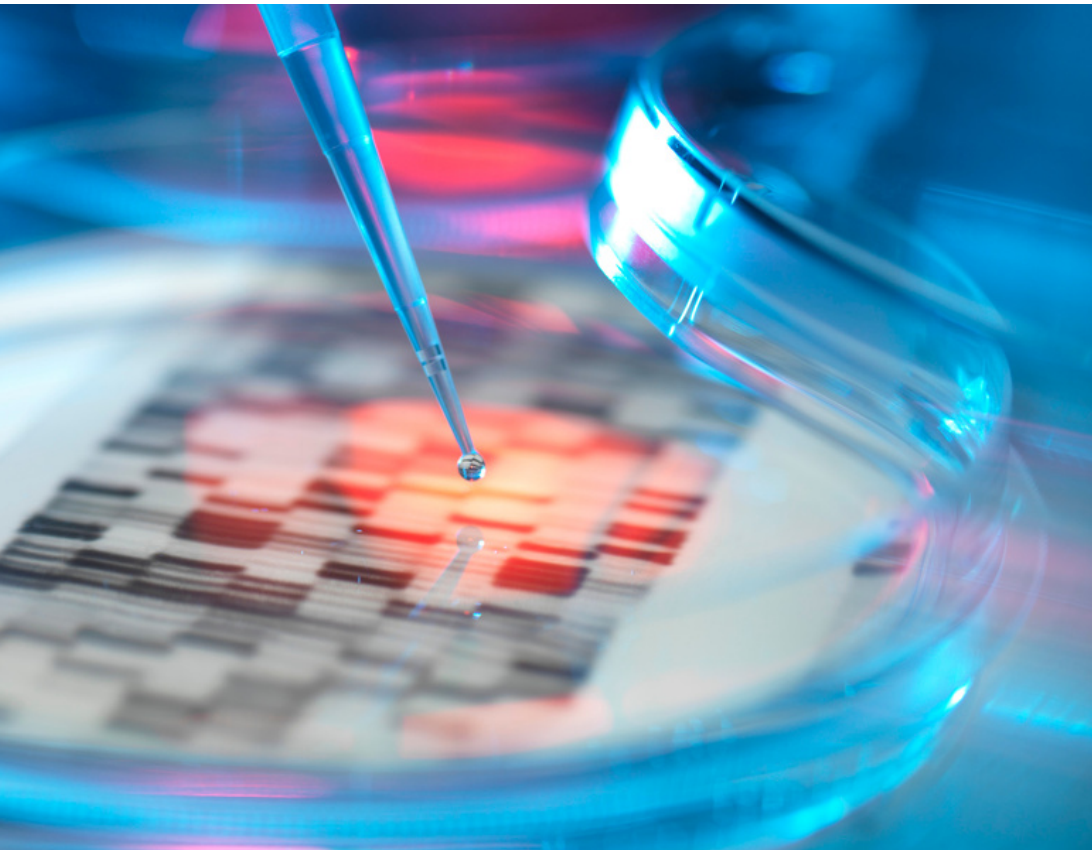
Fundación FEDER desarrolla desde el 2021 una acción dirigida al colectivo más vulnerable dentro de las ER constituido por aquellas personas que no disponen de un diagnóstico para su enfermedad. Este proyecto surge a partir del **estudio piloto para la mejora del diagnóstico de personas y familias afectadas o con sospecha de padecer enfermedades raras de base genética (PPdGER)**.



En este proyecto se analizaron más de 170 pacientes con enfermedades raras de base genética, principalmente con discapacidad intelectual, en los que los métodos diagnósticos habituales no habían permitido obtener un diagnóstico confirmatorio.

Hubo un **índice de acceso al diagnóstico del 30% de los participantes** mediante la secuenciación del exoma.

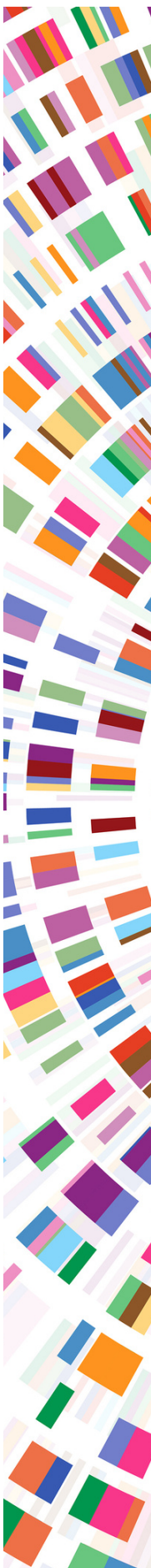
El 70% restante, ha quedado a la espera de que se realicen pruebas e investigaciones adicionales.



En los **casos no concluyentes** ha sido necesario realizar nuevos estudios genéticos (exoma/genoma), con el fin de identificar posibles variantes genéticas candidatas que expliquen la clínica del paciente.

A los **casos en los que ya se han identificado variantes genéticas candidatas** es a donde se dirige el proyecto OriGEN de Fundación FEDER. Durante el 2022 se han diseñado diversos estudios funcionales, con el fin de conocer el papel que estas variantes juegan en el desarrollo de la patología. Estos estudios se pueden llevar a cabo mediante un amplio abordaje: pruebas bioquímicas, modelos celulares, modelos animales, enfoques multiómicos, etc.

En este proyecto participan grupos clínicos de varios hospitales del SNS que ya participaron en el proyecto PPdGER anterior.



# Promoción de la investigación

## Ayudas a la investigación Fundación Merck Salud - Fundación FEDER



### Convocatoria Ayuda Fundación Merck Salud- Fundación FEDER a la investigación clínica en enfermedades raras

La Fundación Merck Salud y la Fundación FEDER firmaron el 26 de julio de 2021 un **convenio marco de colaboración** para impulsar las convocatorias anuales de las Ayudas Fundación Merck Salud-Fundación FEDER de Investigación clínica en Enfermedades Raras, en el marco del XXX Aniversario de Fundación Merck Salud y el XV Aniversario de la Fundación FEDER. El objetivo es colaborar en el **impulso a la investigación y a la visibilidad de las enfermedades raras**. Esta ayuda está destinada a financiar proyectos llevados a cabo en España, en un plazo mínimo de 1 año y máximo de 3 años.

Fundación FEDER asesora en el contenido de las bases de la convocatoria y apoya en su difusión mediante distintas acciones de comunicación. Hasta la fecha se han publicado dos convocatorias de ayudas.

## I Convocatoria de Ayudas

La fase de presentación de proyectos a esta convocatoria se cerró el 14 de enero de 2022 y en septiembre de 2022 se ha dado a conocer la resolución de las ayudas de la primera convocatoria de colaboración entre ayuda Fundación Merck Salud y Fundación FEDER de investigación clínica en enfermedades raras 2022. El proyecto premiado con 30.000 € es el denominado '**Nuevos tratamientos para el Síndrome Marfan**' liderado por el Dr. Jorge Oller Pedrosa y su equipo, del Centro de Biología Molecular Severo Ochoa. Esta resolución fue difundida por las redes de divulgación de FEDER.



## II Convocatoria de Ayudas

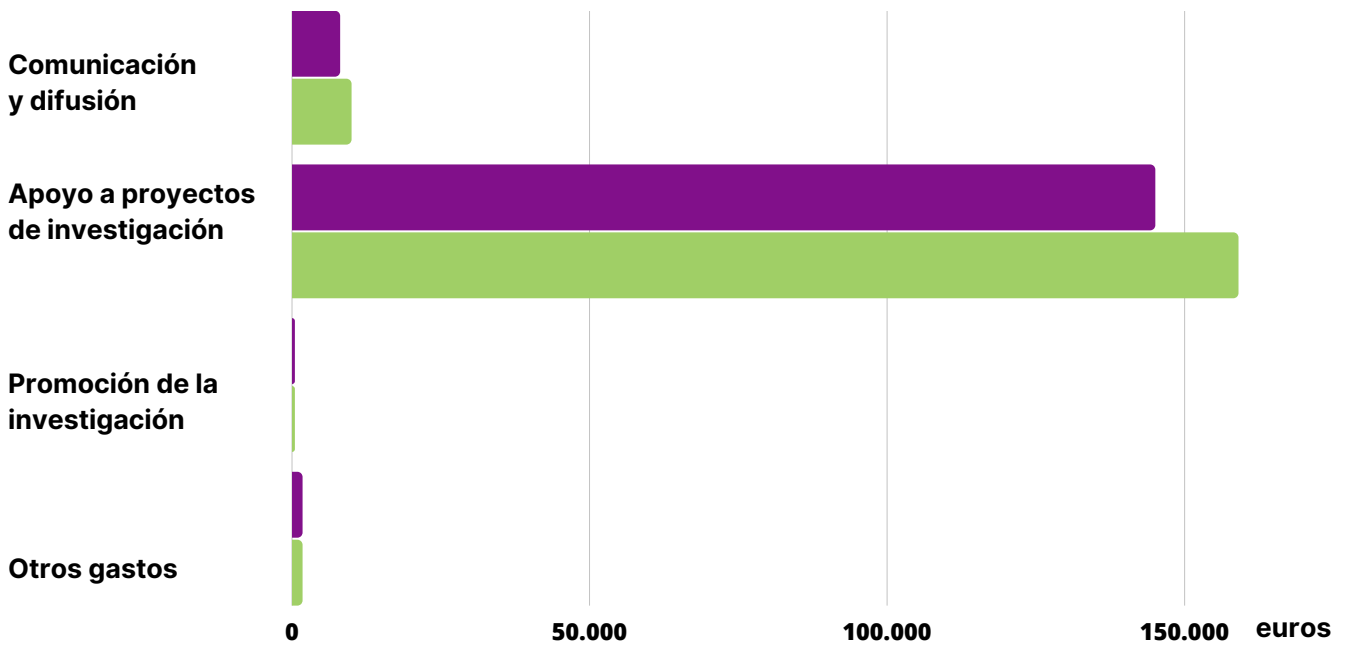
En noviembre de 2022 se hizo pública la renovación del convenio de colaboración entre Fundación Merck Salud y Fundación FEDER para colaborar en las Ayuda Fundación Merck Salud – Fundación FEDER de Investigación Clínica en Enfermedades Raras.



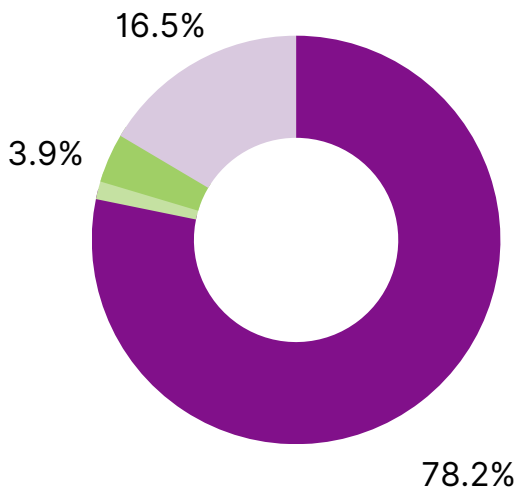
Carmen González Madrid, presidenta de la Fundación Merck Salud junto a Juan Carrión, presidente de FEDER y su Fundación.

# Memoria económica

## Recursos económicos totales empleados



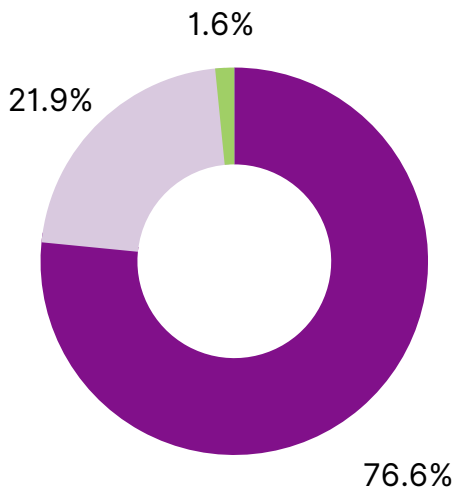
## Gastos






<span style="color: purple;">■</span> Comunicación y difusión	8.024 euros
<span style="color: purple;">■</span> Apoyo a proyectos de investigación	145.000 euros
<span style="color: green;">■</span> Promoción de la investigación	400 euros
<span style="color: green;">■</span> Otros gastos	1.691 euros



# Fuentes de financiación



	<b>Subvenciones privadas y convenios</b>	<b>130.925 euros</b>
	<b>Donativos y captación de fondos</b>	<b>37.378 euros</b>
	<b>Ingresos excepcionales</b>	<b>2.684 euros</b>



Nos acompañan y hacen posible nuestra acción:

 globalvia

 ruEsma



 ALEXION<sup>®</sup>  
AstraZeneca Rare Disease

 Fundación Telefónica

 Deloitte.

 granini<sup>®</sup>

 santalucía  
SEGUROS

 feder  
FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES RARAS

 EN RUTA  
POR LAS  
ENFERMEDADES  
RARAS



 COPTOCAM  
COLEGIO PROFESIONAL DE  
TERAPEUTAS OCUPACIONALES  
DE LA COMUNIDAD DE MADRID

 VALENCIA CF  
FUNDACIÓ

 FundaciónEpic



## In memoriam

**E**l 4 de agosto de 2022 falleció **D. Santiago Grisolia** (1923-2022), miembro del comité de expertos del Patronato de Fundación FEDER y eminente médico y bioquímico español. D. Santiago tuvo un importante trabajo docente e investigador en varias universidades de EE.UU. y deja un importantísimo legado científico.

En el ámbito investigador, sus contribuciones más señaladas están relacionadas con la enzimología del metabolismo del nitrógeno relacionado con el ciclo de la urea y la degradación de las pirimidinas, la fijación del anhídrido carbónico, etc. Destaca también su presidencia en 1988 del Comité Científico de Coordinación del Proyecto Genoma Humano para la Unesco. Asimismo, recibió numerosos reconocimientos nacionales e internacionales y fue nombrado *Doctor Honoris causa* por varias universidades.

Además, desde 2019, el doctor Grisolia también formaba parte del **Comité de Expertos** científicos de Fundación FEDER.



