



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



# MEMORIA DE ACTIVIDADES 2019

Fundación FEDER para la investigación



## ● CARTA DEL PRESIDENTE

Estimados amigos/as:

Es un honor poder presentaros **la memoria 2019 la Fundación FEDER**, en la que hacemos un recorrido por todos los logros e hitos alcanzados en el ámbito de la investigación, con los que se mejorará la calidad de vida de los más de tres millones de personas que conviven en España con alguna enfermedad poco frecuente.

Como sabéis, **la investigación es una prioridad** para nosotros pues, a pesar de la heterogeneidad de las enfermedades poco frecuentes, nuestro colectivo se enfrenta a una serie de problemas comunes como son, el retraso en el diagnóstico y la falta de tratamiento efectivo, pues solo el 5% de las personas cuentan con él y el retraso en el diagnóstico. **Todo ello, produce en el más del 30% de los casos el agravamiento de la enfermedad y sus síntomas.**

Conscientes de la problemática de nuestro colectivo y de los esfuerzos realizados por parte del movimiento asociativo para solventarla, en 2006 **nace la Fundación FEDER** con un objetivo clave, **impulsar la investigación de las enfermedades raras en España y mejorar la calidad de vida de nuestro colectivo.**

Desde la Fundación FEDER focalizamos todos nuestros esfuerzos en promover y apoyar los proyectos de investigación en enfermedades poco frecuentes, poniendo la mirada en las personas que conviven con alguna de estas patologías y en sus familias. Por ello, esta labor se refleja en la organización y lanzamiento de nuestra convocatoria anual de ayudas

A través de la nuestra Fundación, en 2015 **lanzamos la I Convocatoria de Ayudas a la Investigación**. Desde aquel año hasta la fecha hemos apoyado a un total de 18 proyectos, suponiendo uno de los mayores hitos para la entidad. Además, en estos años hemos conseguido contar con la **legitimidad del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII)** y hemos impulsado proyectos enfocados tanto a diagnóstico como al tratamiento a través de estas convocatorias.



Juan Carrión

**La investigación es posible a través de la participación de agentes implicados**, por ello, en paralelo hemos creado un comité de cinco expertos referentes a nivel nacional e internacionales y reconocidos por su trayectoria tanto profesionales como científica en enfermedades raras. A través de este comité conseguiremos alcanzar los objetivos marcados por nuestra Fundación de una manera eficiente.

Además, este año, desde el Patronato de Fundación FEDER hemos puesto el acento en la **participación en foros** que nos han permitido trasladar la importancia de seguir investigación en el ámbito de las enfermedades poco frecuentes, para así, continuar avanzando en la mejora de la calidad de vida de nuestro colectivo.

**Todos somos responsables de continuar investigando y dar sostenibilidad a las investigaciones** que hay en curso en España, optimizando sus resultados, mediante una colaboración autonómica, nacional e internacional. Ahora, entre todos los agentes implicados, es el momento de preguntarse dónde estamos y hacia dónde queremos ir, siempre bajo la bandera de la coordinación. Porque sólo así podremos encaminarnos hacia el cambio social que las personas que representamos necesitan, pero que también impulsan.

**Gracias a todos**

## ● ÍNDICE

- La investigación, fundamental para las ER
- Sensibilización sobre la importancia de la investigación en ER
  - ¿En qué foros ha participado FEDER?
  - Fundación FEDER reconoce la labor de las Asociación
- Apoyo a proyectos de investigación
  - IV Convocatoria de ayudas
  - V Convocatoria de ayudas
- Promoción de la investigación
  - Reunión del Comité Científico de Fundación FEDER
  - Sinergia y trabajo en red
- Comité Asesor Científico de Fundación FEDER
- Cuentas anuales 2019

## ● LA INVESTIGACIÓN, FUNDAMENTAL PARA LAS ER



Existen cerca de 7.000 Enfermedades Raras que afectan al **7% de la población mundial** y aunque cada patología tiene sus rasgos específicos, todas las ER tienen características comunes.

Cerca del **80%** son de origen genético y en muchos casos, van acompañadas de una diversidad funcional muy severa.



En **2 de cada 3 casos** aparecen antes de los **2 años** y conllevan un riesgo sobre la propia vida de la persona.

Casi el **50%** de las personas con enfermedades poco frecuentes sufren **retraso en su diagnóstico**, provocando un agravamiento de la enfermedad.



Para solventar la problemática de las enfermedades raras como: la falta de tratamiento y el retraso diagnóstico, **es impredecible la investigación científica.**

Así se mejorará el futuro de la prevención, diagnóstico y detección y tratamiento



## ● SENSIBILIZACIÓN SOBRE LA IMPORTANCIA DE LA INVESTIGACIÓN EN LAS ER

¿En qué foros ha participado FEDER?

En 2019, para potenciar la visibilidad e importancia de la investigación en ER; **Fundación FEDER ha participado en diversas jornadas** organizadas



### - VIII Jornada "Investigar es Avanzar"

Desarrolladas por el Centro de Investigación Biomédica en Red-Enfermedades Raras (CIBERER) en febrero enmarcada en las celebraciones del Día Mundial de las ER.

Se puso de manifiesto en la misma, **la colaboración entre personas con ER e investigadores** en la búsqueda de diagnósticos y nuevas terapias.

En la inauguración de la jornada participó **Juan Carrión, presidente de FEDER y su fundación y Alba Ancochea, directora de ambas entidades.**

La directora participó también en el **Simposio Internacional sobre Medicina Genómica** en junio coorganizado por el CIBERER y la Fundación Ramón Areces.



## ● SENSIBILIZACIÓN SOBRE LA IMPORTANCIA DE LA INVESTIGACIÓN EN LAS ER

Fundación FEDER reconoce la labor del Movimiento Asociativo

En el Marco de la Asamblea General de socios de la federación; se realizó un **acto de reconocimiento** al trabajo que realizan las asociaciones de pacientes en investigación

Poniendo en valor a las asociaciones de FEDER que apoyaron y presentaron los proyectos beneficiarios de la III y IV Convocatoria de ayudas a la investigación de Fundación FEDER.

La Fundación FEDER trabaja en red con investigadores y pacientes, a través del tejido asociativo formado por 375 entidad. Esta cohesión se refleja en que la Fundación impulsa iniciativas que han sido avaladas, previamente, por su asociaciones.





## ● APOYO A PROYECTOS DE INVESTIGACIÓN

La falta de conocimiento sobre las ER y de la importancia de la investigación de las mismas hace imprescindible apoyar proyectos de investigación que se están desarrollando para colaborar en su sostenimiento y para apoyar a nuevos proyectos que no cuentan con el soporte necesario para iniciar su trabajo.



A través de Fundación FEDER se desarrolla una convocatoria anual de ayudas a proyectos de investigación impulsados por asociaciones de pacientes

De esta manera, además de apoyar proyectos de investigación en ER, reconoce toda la labor que las asociaciones de pacientes desarrollan a lo largo de todo el proceso investigador



En esta convocatoria tiene por objeto fomentar el desarrollo de la investigación en el ámbito de las enfermedades poco frecuentes mediante la financiación de proyectos de investigación básica o traslacional en ER.

## APOYO A PROYECTOS DE INVESTIGACIÓN:

### IV Convocatoria de Ayudas de FEDER

En marzo de 2019 la Fundación FEDER resolvió la **IV Convocatoria de Ayudas a la Investigación a través de la cual se destinaron 100.000 €.**

Los proyectos beneficiarios de la IV Convocatoria de Ayudas a la Investigación fueron:

Hígado graso no alcohólico en la intolerancia hereditaria la fructosa: una relación metabólica

Investigador Principal: Javier Adolfo de las Heras Montero  
Centro: Instituto de investigación Biocruces (Hospital Universitario Cruces).

Atención personalizada en la Neurofibromatosis Tipo 2: optimizando la evaluación de la calidad de vida y la clasificación pronóstica

Investigador Principal: Ignacio Blanco  
Centro: Instituto de Investigación Germans Trias y Pujol (IGTP).

Uso de la plataforma nCounter de Nanostring para detectar mutaciones que afectan la expresión génica en pacientes con enfermedades raras no diagnosticadas

Investigador Principal: M<sup>a</sup> Luz Couce Pico  
Centro: Centro Fundación Instituto de Investigación Sanitaria de Santiago (FIDIS).

RNA circulares: Nuevos reguladores de la expresión génica en la Esclerosis Lateral Amiotrófica

Investigador Principal: Ana Cristina Calvo Royo.  
Centro: IIS Aragón

Estudio de la longitud telomérica en pacientes FPI como criterio para conocer las bases genéticas y adecuado consejo familiar de la enfermedad.

Investigador Principal: Rosario Perona Abellón  
Centro: Instituto de Investigaciones Biomédicas Alberto Sols CSIC/UAM.



## ● APOYO A PROYECTOS DE INVESTIGACIÓN: IV Convocatoria de Ayudas de FEDER



En esta edición se presentaron **56 proyectos** apoyados desde el movimiento asociativo de FEDER, todos ellos evaluados por el **Instituto de Salud Carlos III**.



Esta fue una de las grandes novedades de esta convocatoria, **afianzando la sinergia que mantiene este organismo con el colectivo de pacientes con EPF o en busca de diagnóstico.**

La evaluación científico-técnica de los proyectos realizada así por una agencia especializada implica **transparencia y calidad** de la convocatoria.



## ● APOYO A PROYECTOS DE INVESTIGACIÓN: V Convocatoria de Ayudas de FEDER

En septiembre de 2019 se publicó la **V Convocatoria de Ayudas** a la Investigación



**120.000 €**  
destinados



Evaluados **60**  
**proyectos**, por el  
Instituto de  
Salud Carlos III

Alineada con los objetivos establecidos por el International Rare Diseases Research Consortium (IRDIRC) estableció en las dos modalidades de ayudas que **la mitad de los proyectos beneficiarios irían destinados a favorecer el diagnóstico y la otra mitad el tratamiento.**



En esta edición la Fundación Feder incorporó una **nueva modalidad de ayudas**. Junto con las ayudas a proyectos de investigación en enfermedades raras

Ha incluido **la modalidad de ayudas para la contratación de investigadores pre-doctorales para proyectos de investigación en ER** con el objeto de promover la carrera investigadora en estas enfermedades



## ● APOYO A PROYECTOS DE INVESTIGACIÓN: V Convocatoria de Ayudas de FEDER

La convocatoria de Ayudas a la Investigación, **además de tener en cuenta la valoración cuantifico-técnica de los proyectos, valora** positivamente que estos sean:

1. Multicéntricos
2. Participativos entre diferentes agentes
3. Colaborativos a nivel internacional



**El intercambio de información y conocimiento es fundamental** para alcanzar objetivos comunes del colectivo y para continuar avanzando en la mejora de la calidad de vida de las personas con ER

Además, en esta convocatoria, el papel del movimiento asociativo es fundamental, ya que:

**Los proyectos deben contar con el apoyo de entidades federadas.**

## ● PROMOCIÓN DE LA INVESTIGACIÓN EN ER



Parte de la labor desarrollada por Fundación FEDER quiere **tener un alcance e impacto a largo plazo** que genere sostenibilidad en la investigación de las ER

Este impacto a largo plazo **necesita de acciones a corto plazo de promoción de la investigación que permitan potenciar herramientas y mecanismos** para promover la sostenibilidad de la investigación biomédica y sanitaria.

- El conocimiento fragmentado
- La ausencia del mismo, sobre datos epidemiológicos
- La historia natural de la enfermedad
- La baja prevalencia y heterogeneidad de estas patología
- La falta de pruebas diagnósticas...

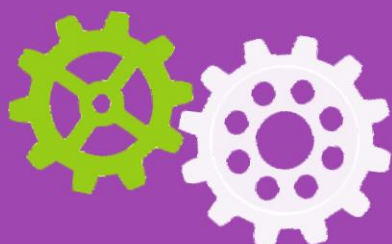
**dificultan el poder disponer de muestra suficiente para investigar.**



## ● PROMOCIÓN DE LA INVESTIGACIÓN EN ER

### Reunión del Comité Científico de Fundación FEDER

El 19 de Julio de 2019, el Comité Asesor Científico de Fundación FEDER fue recibido en audiencia por **Su Majestad la Reina** para trasladar cuál es su actividad dentro de la organización en la orientación a la organización en materia científica y el estado de la investigación en enfermedades raras



Además, Su Majestad pudo conocer las líneas estratégicas que marcan la hoja de ruta de la Fundación FEDER en el futuro a corto plazo.

Su Majestad la Reina junto a representantes de los Comités de FEDER y Fundación FEDER (© Casa de S.M. el Rey).



## ● PROMOCIÓN DE LA INVESTIGACIÓN EN ER

### Sinergias y trabajo en red



Se ha establecido **sinergias** y potenciado las colaboraciones con las entidades que trabajan en investigación, de este modo se ha promocionado los pacientes puedan participar a lo largo de todo el proceso investigador, aportando sus experiencias y puntos de vista

En el ámbito de las ER esta información es de gran valor y su incorporación un valor añadido al proceso de generación de conocimiento.

En concreto en nuestro país **existen dos instituciones específicas de investigación en Enfermedades Raras**

El Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (IIER) y el Centro de Investigación Biomédico en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), ambos dependientes del Instituto de Salud Carlos III.

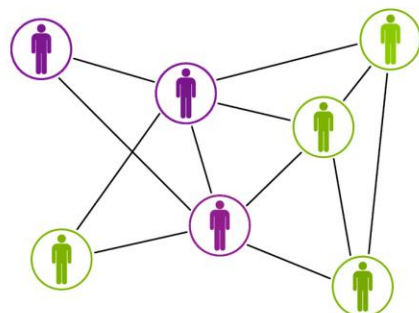




## ● PROMOCIÓN DE LA INVESTIGACIÓN EN ER

### Sinergías y trabajo en red

Para FEDER y su Fundación **resulta fundamental trabajar de forma coordinada e integrada con ellos**, ejemplo de lo cual es la participación de FEDER en el Comité Asesor de Pacientes y el Comité Asesor Externo del CIBERER



Así mismo, **se han mantenido reuniones con distintos organismos para poner en la agenda política y social** la importancia de la investigación en ER.

**CIC bioGUNE**  
MEMBER OF BASQUE RESEARCH  
& TECHNOLOGY ALLIANCE

Así mismo se ha mantenido el apoyo al proyecto "Desarrollo de nuevas aproximaciones terapéuticas contra las enfermedades priónicas" desarrollados desde el Centro de Investigación Cooperativa en Biociencias – CIC bioGUNE y se ha finalizado el trabajo para diseñar una herramienta para personas afectadas por Fibrosis Pulmonar Idiopática.

Además. desde 2019, Fundación FEDER forma parte de la **Asociación Española de Fundaciones**



**AEF**  
ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE  
FUNDACIONES

## ● COMITÉ ASESOR CIENTÍFICO DE FUNDACIÓN FEDER

El abordaje de la investigación en ER 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**

Órgano de apoyo y asesoramiento, formado por personas de especial relevancia, conocimiento y experiencia en el ámbito de las Enfermedades Raras y en investigación que se han distinguido por su **trayectoria profesional**:

### > D. Santiago Grisolía

Ha publicado más de 350 trabajos e investigación en revistas de elevado prestigio, con contribuciones de primer orden en el metabolismo de los principales nutrientes, carbohidratos y de las proteínas, también en el metabolismo de las pirimidinas. Ha descubierto más de 10 enzimas y cristalizado 4. Sus contribuciones pioneras en la regulación enzimática, son de gran impacto



### > D. Antoni Montserrat Molinet

Ha sido Responsable de la políticas europeas sobre ER y sobre Cáncer en la Dirección de Salud Pública de la Comisión Europea. A su iniciativa se adoptaron la Comunicación de la Comisión sobre Enfermedades Raras de 2008 y la Recomendación del Consejo sobre Enfermedades Raras de 2009. Impulsó también las diversas Acciones Conjuntas (Joint Actions) sobre ER, cánceres raros, creación de los Comité europeos de expertos en ER y en control del cáncer



## ● COMITÉ ASESOR CIENTÍFICO DE FUNDACIÓN FEDER

### > D<sup>a</sup> Ana Rath

Integró el equipo de Orphanet en el 2005, asumiendo la Dirección de la red Orphanet en el 2014. Ha coordinado RD-ACTION, the EU Joint Action for rare diseases (2015-2018) y la secretaría científica de IRDiRC del 2016 al 2018. Actualmente, Ana coordina el proyecto RDCODE, y co- coordina el Pilar 2 del European Joint Co-fund Programme for rare Diseases. Dirige la Orphanet Rare Disease Ontology (ORDO), y ha sido miembro del Comité de revisión de la CIM-11 en la OMS



### > D<sup>a</sup>. Doménica Taruscio



Actual directora del Centro nacional de enfermedades raras en el Istituto Superiore di Sanità. Sus estudios se han centrado en ER: desde la prevención hasta el diagnóstico, el tratamiento hasta los estudios epidemiológicos a través del Registro Nacional, la educación de los proveedores de atención médica, la información para ciudadanos y el empoderamiento de pacientes de su calidad de vida. Participa como coordinadora o socia en varios proyectos financiados por la CE

### > D. Víctor Volpini

Ha trabajado durante 33 años en Genética Humana y Clínica con más de 100 publicaciones y 35 proyectos de investigación, mayormente dedicados al estudio de las ataxias hereditarias. Representante de España (Spanish National Partner) de la Red Europea del Control de Calidad Genética Molecular ("European Molecular genetics Quality Network – EMQN") (2001-2008). Vicepresidente de la Asociación Española de Genética Humana (AEGH) (2011-2015). Recientemente ha participado con su grupo de investigación en el descubrimiento de dos nuevos genes de ataxia: SCA37 (JAMA Neurology, 2013; Brain, 2018) y SCA48 (NEUROLOGY, 2018)

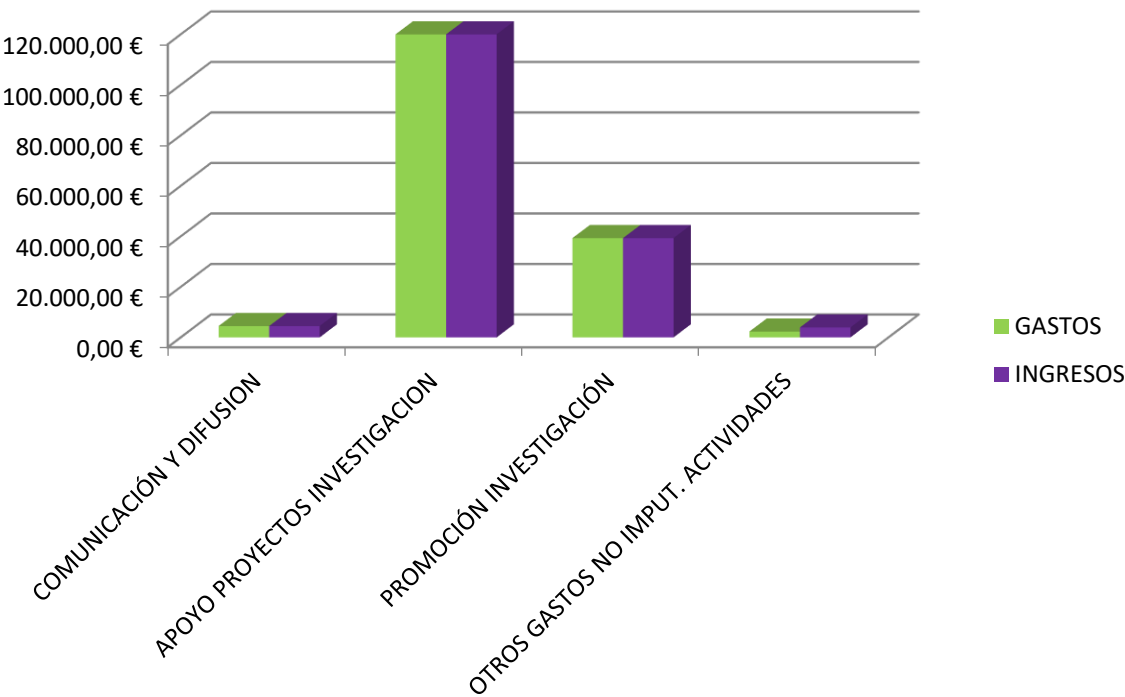




# ● CUENTAS ANUALES 2019

## Ejercicio del 2019

ACTIVIDAD	GASTOS	INGRESOS	RESULTADO
COMUNICACIÓN Y DIFUSION	4.487,73 €	4.487,73 €	0,00 €
APOYO PROYECTOS INVESTIGACION	120.000,00 €	120.000,00 €	0,00 €
PROMOCIÓN INVESTIGACIÓN	39.315,69 €	39.315,69 €	0,00 €
OTROS GASTOS NO IMPUT. ACTIVIDADES	2.313,82 €	3.930,75 €	-1.616,93 €
TOTAL ACTIVIDADES	166.117,24 €	167.734,17 €	-1.616,93 €



# CUENTAS ANUALES 2019

FUNDACIÓN 1226SND: FEDER PARA LA INVESTIGACIÓN. CUENTAS ANUALES

## BALANCE DE SITUACIÓN MODELO ABREVIADO

### A. ACTIVO

Nº DE CUENTAS	AGRUPACIÓN	NOTA	EJERCICIO ACTUAL	EJERCICIO ANTERIOR
	<b>A) ACTIVO NO CORRIENTE</b>		21.519,07	8.490,10
20, (280), (2830), (290)	I. Inmovilizado intangible		7.189,58	0,00
21, (281), (2831), (291), 23	III. Inmovilizado material		5.839,39	0,00
2505, 2515, 2525, (2595), 260, 261, 262, 263, 264, 265, 267, 268, (269), 27, (2945), (2955), (297), (298)	VI. Inversiones financieras a largo plazo		8.490,10	8.490,10
	<b>B) ACTIVO CORRIENTE</b>		233.457,12	302.337,63
447, 448, (495)	III. Usuarios y otros deudores de la actividad propia		60.000,00	140.470,54
	2. Entidades asociadas		60.000,00	140.470,54
57	VIII. Efectivo y otros activos líquidos equivalentes		173.457,12	161.867,09
	<b>TOTAL ACTIVO (A + B)</b>		254.976,19	310.827,73

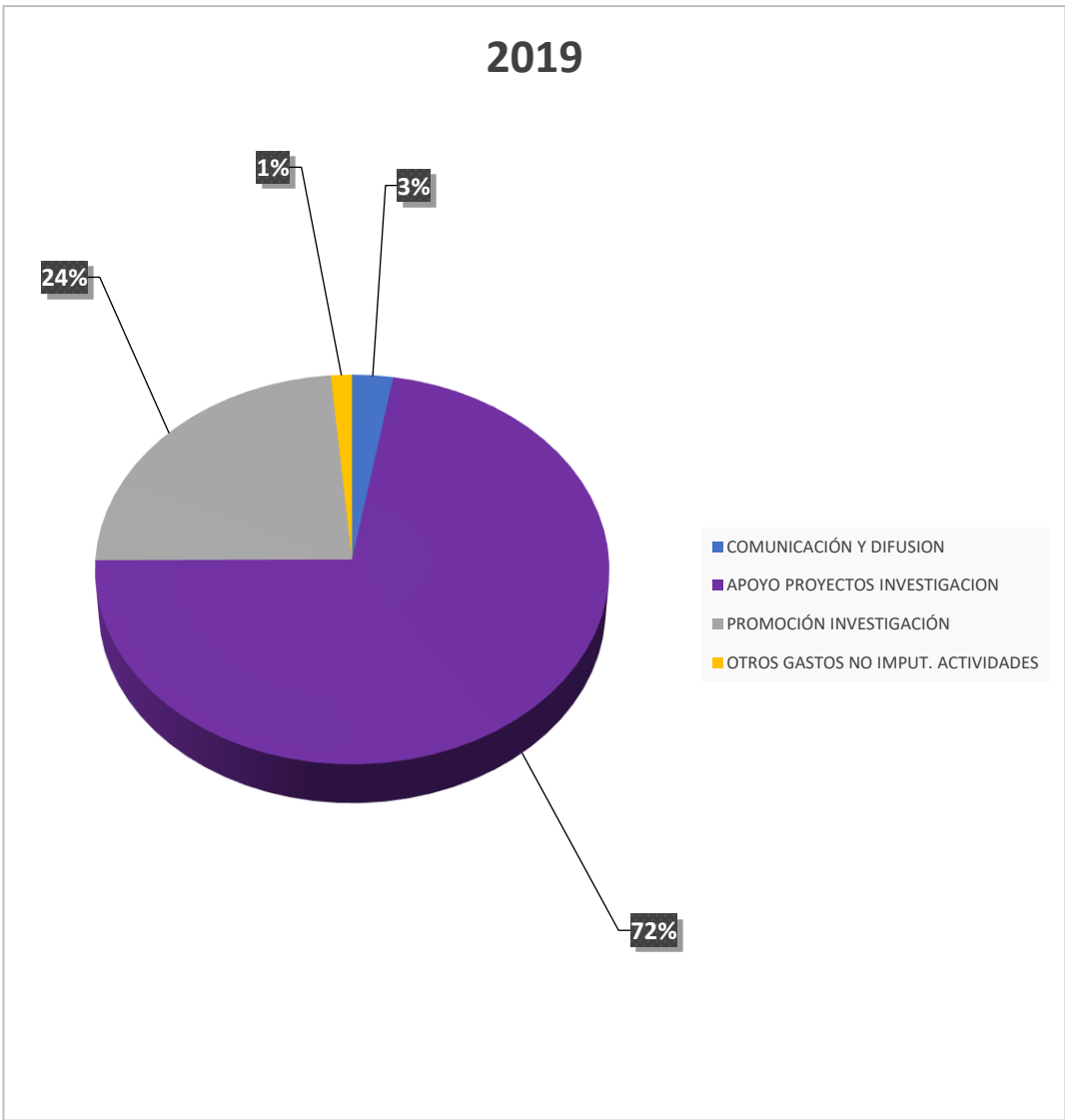
FUNDACIÓN 1226SND: FEDER PARA LA INVESTIGACIÓN. CUENTAS ANUALES

### B. PATRIMONIO NETO Y PASIVO

Nº DE CUENTAS	AGRUPACIÓN	NOTA	EJERCICIO ACTUAL	EJERCICIO ANTERIOR
	<b>A) PATRIMONIO NETO</b>		95.269,43	162.352,65
	<b>A-1) Fondos propios</b>		3.247,10	1.630,17
	I. Dotación fundacional		30.000,00	30.000,00
100	1. Dotación fundacional		30.000,00	30.000,00
120, (121)	III. Excedentes de ejercicios anteriores		-28.369,83	-28.804,24
129	IV. Excedente del ejercicio		1.616,93	434,41
130, 131, 132	A-3) Subvenciones, donaciones y legados recibidos		92.022,33	160.722,48
	<b>B) PASIVO NO CORRIENTE</b>		30.027,74	37.861,07
	II. Deudas a largo plazo		30.027,74	37.861,07
1615, 1635, 171, 172, 173, 175, 176, 177, 179, 180, 185, 189	3. Otras deudas a largo plazo		30.027,74	37.861,07
	<b>C) PASIVO CORRIENTE</b>		129.679,02	110.614,01
	III. Deudas a corto plazo		7.833,33	7.833,33
500, 505, 506, 509, 5115, 5135, 5145, 521, 522, 523, 525, 526, 551, 5525, 555, 5565, 5566, 5595, 5598, 560, 561, 569	3. Otras deudas a corto plazo		7.833,33	7.833,33
412	V. Beneficiarios-Acreedores		121.845,69	101.845,69
	3. Otros		121.845,69	101.845,69
	VI. Acreedores comerciales y otras cuentas a pagar		0,00	934,99
410, 411, 419, 438, 465, 466, 475, 476, 477	2. Otros acreedores		0,00	934,99
	<b>TOTAL PATRIMONIO NETO Y PASIVO (A+B+C)</b>		254.976,19	310.827,73

## ● CUENTAS ANUALES 2019

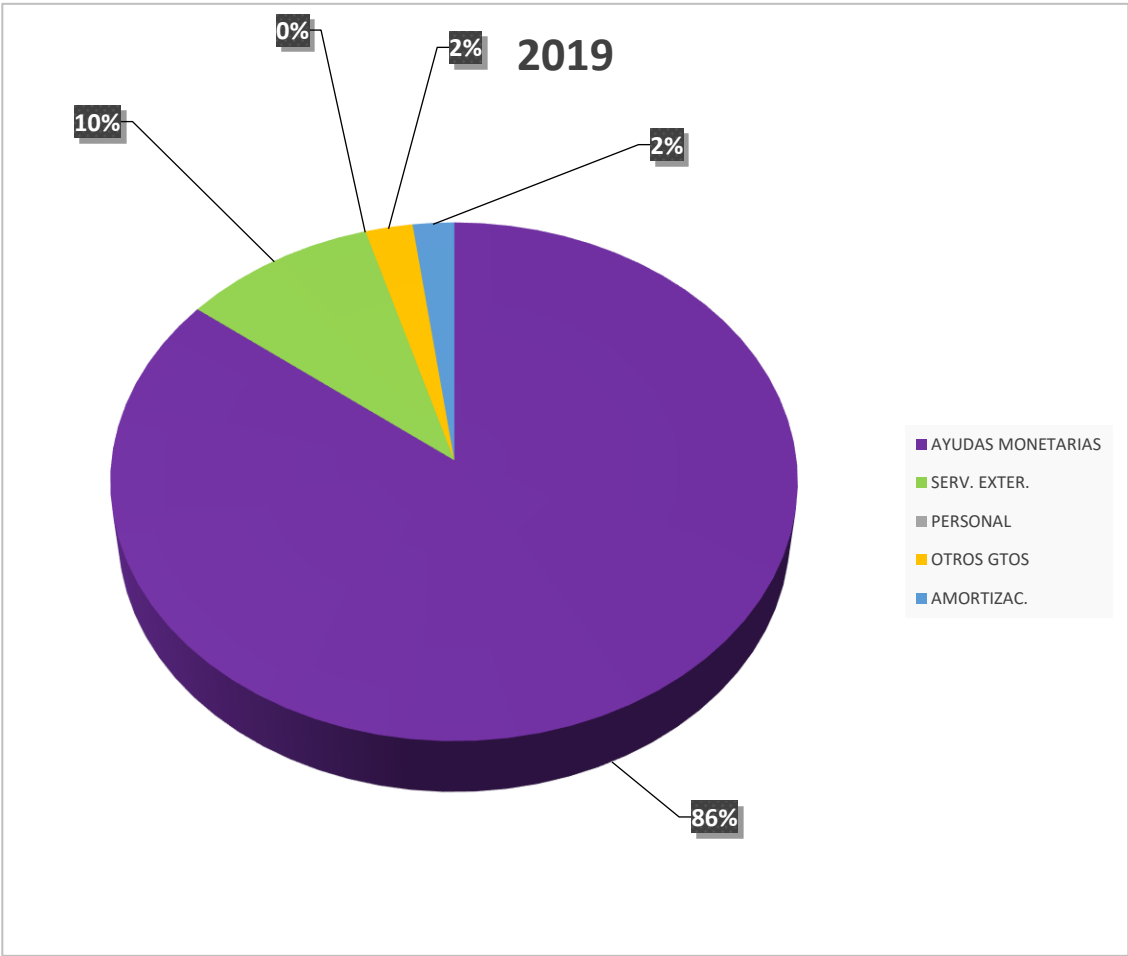
### La distribución por actividad





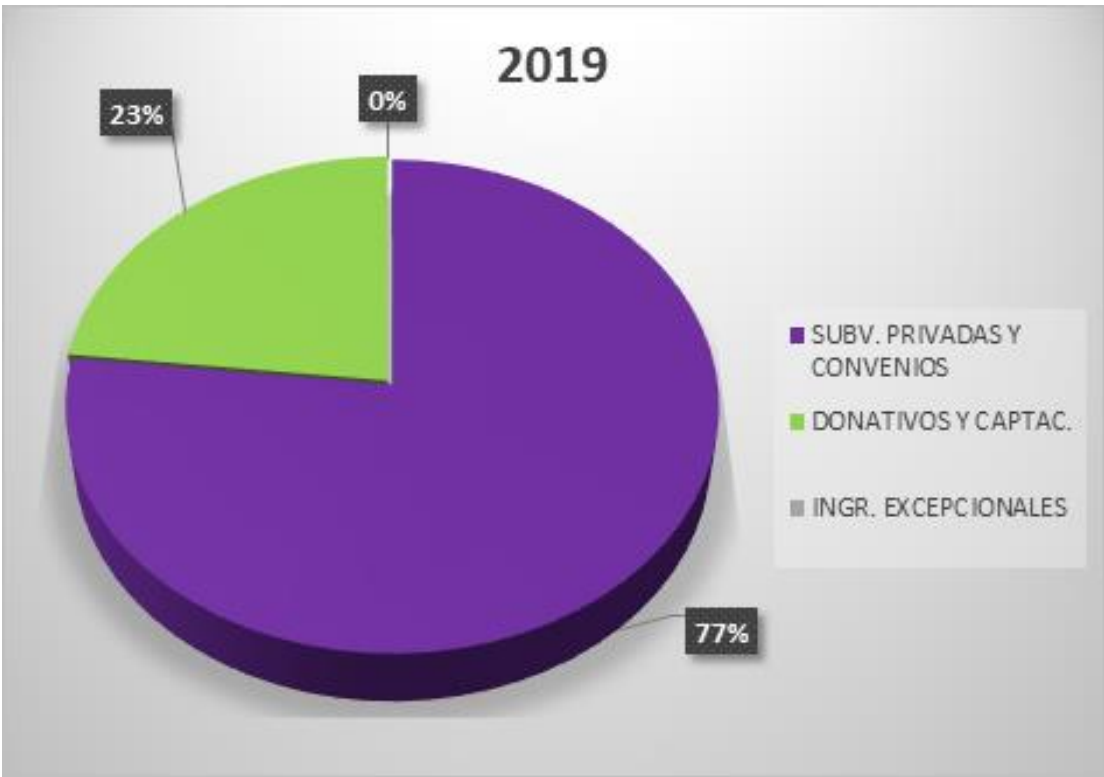
## ● CUENTAS ANUALES 2019

### La distribución por tipo de gasto



● CUENTAS ANUALES 2019

Las fuentes de ingreso



A close-up photograph of a person's face, wearing safety goggles, looking down at a petri dish. The person's face is slightly out of focus. In the foreground, a hand wearing a blue nitrile glove holds a petri dish containing a blue liquid. A glass pipette is positioned over the dish, dispensing a small drop of the blue liquid. The background is a plain, light-colored surface.

GRACIAS POR ESTAR A  
NUESTRO LADO