



MEMORIA 2017



ÍNDICE

ACCIÓN Y CURA PARA TAY-SACHS	01
NUESTRA MISIÓN	02
LOGROS	03
PROYECTOS	04
El afecto que cura: nuestro proyecto de asistencia a familias	4.1
Proyectos de investigación científica: Cambridge y Sevilla	4.2
El Consorcio Europeo y su Registro de Pacientes	4.3
EVENTOS Y ACTIVIDADES	05
NUESTROS PROTAGONISTAS	06
LOS NÚMEROS	07
Transparencia	7.1
Balance y cuenta de explotación	7.2
EMPRESAS COLABORADORAS CON ACTAYS	08





ACCIÓN Y CURA PARA TAY-SACHS

Hace 4 años, cuando un niño recibía el diagnóstico de Tay-Sachs o Sandhoff, no había muchos lugares a los que acudir y, por lo general, la frase más escuchada en la consulta del médico era “no hay nada que hacer”, junto a las estimaciones de una corta esperanza de vida, generalmente no más allá de los 5 ó 6 años de edad.

ACTAYS ha cambiado la realidad de estas familias en nuestro país. Desde que se fundó, hemos trabajado para informar a las familias afectadas por estas enfermedades sobre todos los proyectos en marcha que buscan una cura, así como las posibilidades de llegar a ensayos clínicos para algunos niños.

Desde ACTAYS no solo acompañamos en este camino a todas las familias diagnosticadas en los últimos años en España, si no que además financiamos terapias, equipamiento ortopédico, viajes y otros gastos relacionados con la enfermedad. En 2017 hemos implantado un Programa de Apoyo Psicológico desde nuestra organización, que ya está atendiendo a familias afectadas por otras enfermedades neurodegenerativas y que en 2018 será el responsable de dar este tipo de atención en el ala de Neurología del Hospital Niño Jesús de Madrid.

Hoy ACTAYS financia la investigación científica de una cura, ha ayudado a mejorar las condiciones de 25 familias afectadas en España provocando un impacto directo en el bienestar de los niños y la situación del núcleo familiar, asiste a otras familias de Europa a través del Consorcio Europeo de estas enfermedades y también, a distancia, a familias de toda América Latina, a las que esperamos poder involucrar en la puesta en marcha de ensayos en un futuro no muy lejano.



VEINTICINCO
FAMILIAS
ASISTIDAS
EN ESPAÑA

25

CINCO
CONFERENCIAS
CIENTÍFICO
FAMILIARES
EN EUROPA

05

PRIMER
REGISTRO
OFICIAL DE
PACIENTES
EUROPEO

1º

DOS PROYECTOS
DE INVESTIGACIÓN
EN MARCHA

02

PRIMER
CONGRESO SOBRE
GANGLIOSIDOSIS
EN ESPAÑA

1º

TRES BECAS DE
INVESTIGACIÓN
CIENTÍFICA

03

01

ACTAYS fue fundada en el año 2014 gracias a la iniciativa de la familia de Isabel, una pequeña afectada por la enfermedad de Tay-Sachs que, ante la falta de medios y respuestas, decidió poner en marcha este proyecto con el objetivo de promover la investigación científica para llegar a una cura y orientar a otras familias afectadas.

En nuestro país no existía ninguna organización de pacientes enfocada a estas enfermedades, lo que provocaba que las familias afectadas vivieran el día a día de esta enfermedad de forma aislada y sin información sobre avances científicos. Además, en muchos casos, los equipos médicos que las atienden nunca han visto un caso de estas enfermedades y no tienen experiencia en el tratamiento de los síntomas o de su desarrollo y tampoco están al tanto de los avances en investigación.

ACTAYS ESTÁ REGISTRADA EN EL REGISTRO NACIONAL DE ASOCIACIONES DEL MINISTERIO DEL INTERIOR BAJO EL NÚMERO 605412.

Somos miembros de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), de la Asociación Española de Fundraising (AEFR), de la Federación Europea de Enfermedades Raras (EURORDIS) y miembros fundadores del Consorcio Europeo de Tay-Sachs y Sandhoff (ETSCC)



NUESTRO ORIGEN



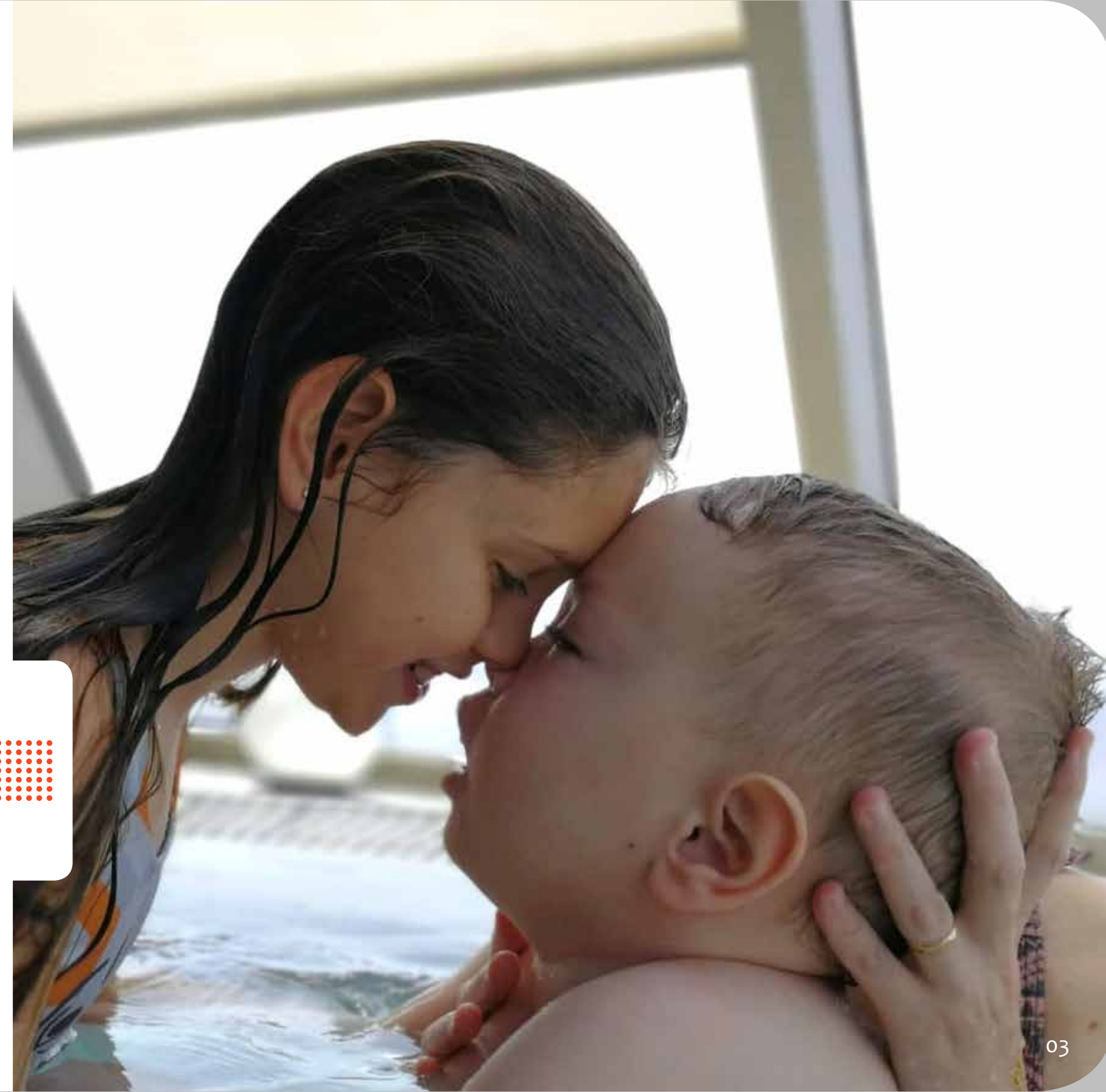
ACTAYS está comprometida con la infancia, la salud y la discapacidad. Nuestro compromiso es velar por el respeto de los derechos y dignidad de los niños afectados. Llevamos a cabo nuestros objetivos bajo ese compromiso con responsabilidad, transparencia, solidaridad y tolerancia. Buscamos mantener nuestra independencia y estabilidad que garantizamos a través de la diversidad en nuestras fuentes de financiación.

Las enfermedades de Tay-Sachs y Sandhoff son minoritarias y, de momento, letales pero en ACTAYS entendemos que cada uno de nuestros niños es único y tiene el mismo derecho que cualquier otro niño de acceder a los cuidados sanitarios que sean necesarios para que su sufrimiento sea mínimo y puedan llevar una vida lo más normalizada posible. Y por supuesto, aspiramos a que puedan optar a una cura cuando esté disponible. A través del valor de la equidad reivindicamos la igualdad de oportunidades para todas las personas con enfermedades raras, en términos sociales, sanitarios, educativos y laborales.

NUESTROS PARÁMETROS DE ACTUACIÓN OBSERVAN EL CÓDIGO ÉTICO DE CONDUCTA EN FUDRAISING EN ESPAÑA DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE FUNDRAISING (AEFR).



NUESTROS VALORES





NUESTRA MISIÓN

ÁREAS DE ACTUACIÓN

Promovemos y financiamos la investigación científica para un grupo de enfermedades letales, las gangliosidosis GM2, que no tienen ni cura ni tratamiento y que presentan una corta esperanza de vida; generalmente los bebés y niños afectados no suelen superar la primera infancia.

En estos años hemos creado una red de soporte para las familias afectadas, estableciendo ayudas económicas y de tipo informativo. Este soporte de ayuda ha ido evolucionando a lo largo de estos años hasta derivar en nuestro actual Programa de Atención a Familias, con ayuda psicológica profesionalizada, atención al duelo, y financiación de equipamiento y terapias en muchos casos.

Promovemos los Cuidados Paliativos Pediátricos, inexistentes en la mayoría de las Comunidades Autónomas de nuestro país, informando a nuestras familias sobre su existencia y la necesidad de incorporarlos en el tratamiento de su hijo o hija. También coordinamos con sus equipos médicos, siempre que es posible, el contacto con la Unidad de Cuidados Paliativos Pediátricos del Hospital Niño Jesús de Madrid, la más avanzada de España, o con la Unidad más cercana a su domicilio.

Además, trabajamos para sensibilizar a la sociedad en general sobre la problemática de las enfermedades raras y la necesidad de destinar fondos a la investigación científica. Uno de nuestros aprendizajes en estos años ha sido que la investigación en enfermedades raras supone también profundizar en un mayor conocimiento del desarrollo de las patologías comunes.

Con la INVESTIGACIÓN MÉDICA ganamos todos.

Por último, está también entre nuestros objetivos contribuir a la prevención de las enfermedades mediante asesoramiento genético y planificación familiar, así como darle visibilidad a la enfermedad en la comunidad médica y promover sistemas de diagnóstico temprano y detección de las enfermedades.

INVESTIGACIÓN
CIENTÍFICA

ATENCIÓN
A FAMILIAS

CAMPAÑAS DE
SENSIBILIZACIÓN

SISTEMAS DE
PREVENCIÓN



ÁREAS DE ACTUACIÓN

Para el cumplimiento de estos fines realizamos estas actividades:

La **captación de fondos privados**.

El **desarrollo de un programa de ayudas** para costear la totalidad o parte del equipamiento médico y ortopédico necesario para los pacientes, así como de viajes médicos, pruebas genéticas, terapias paliativas y otros apoyos.

La **organización de reuniones**, conferencias, congresos y otros actos con finalidad informativa y divulgativa, para facilitar información sobre la enfermedad, tratamiento sintomático, ensayos clínicos e investigación científica.

La creación y mantenimiento de un **registro de pacientes** afectados.

La promoción, coordinación, participación y planificación de **actividades sociales y asistenciales en beneficio de las familias afectadas**.

Cualquier otra **actividad** que, de modo directo o indirecto, se relacione con las anteriores y redunde en **beneficio de las personas o familias afectadas** con independencia de que sean o no asociados.

La **edición y publicación**, mediante cualquier soporte, de trabajos, estudios o publicaciones que ayuden a la consecución de los fines de ACTAYS.



PLAN ESTRATÉGICO 2017-2019

Durante 2017, y tras la profesionalización de la asociación en el año 2016, ACTAYS ha trabajado en la delimitación de su plan estratégico para un plazo de tres años. La apuesta principal es la de diversificar nuestras fuentes de financiación, únicamente basadas en fondos privados, para garantizar la solvencia de nuestros proyectos e incrementar el impacto de nuestra actividad. Esta diversificación está planteada a través de tres vías:

AMPLIACIÓN DE NUESTRA BASE SOCIAL MEDIANTE CAMPAÑAS DE CAPTACIÓN DE SOCIOS MASIVAS.

OBTENCIÓN DE LA DECLARACIÓN DE UTILIDAD PÚBLICA QUE OTORGA EL MINISTERIO DEL INTERIOR PARA OPTAR A SUBVENCIONES PÚBLICAS.

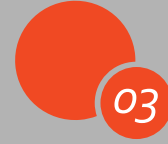
SEGUIR AMPLIANDO NUESTRA JUNTA DIRECTIVA PARA CONTAR CON MIEMBROS ESTRATÉGICOS QUE NOS AYUDEN A VELAR POR EL CUMPLIMIENTO DE LOS OBJETIVOS SOCIALES DE ACTAYS.

Con la mirada puesta en nuestra prioridad principal, salvar la vida de nuestros pequeños afectados y estar al lado de sus familias, queremos que nuestro mensaje y valores lleguen a más gente para sumar colaboradores y hacer más visible la problemática de las enfermedades raras, la falta de investigación y de apoyos en general.



ESTRATEGIA





LOGROS PARA TAY-SACHS

A principios de 2014 ACTAYS nació como organización de pacientes, aglutinando a las familias afectadas por las enfermedades de Tay-Sachs y Sandhoff en España, con el objetivo de promover una cura para estas enfermedades y mantener a las familias informadas de todos los avances científicos. En el plano internacional, se formó el Consorcio Europeo de Tay-Sachs y Sandhoff con sus principales socios en el exterior: The CATS Foundation, organización de pacientes similar en Reino Unido, y Hand in Hand gegen Tay-Sachs en Austria.

Durante 2015 ACTAYS inició sus actividades de recaudación a través de la creación de una base de socios y numerosos eventos sociales y deportivos organizados por diversos puntos de España, en gran medida gracias a la colaboración de las familias afectadas. Gracias a estos ingresos hicimos nuestra primera contribución económica a nuestro equipo de investigación de una terapia génica en Cambridge. Además, creamos un fondo de ayuda para las familias afectadas y buscamos alternativas de investigación: en noviembre de 2015 se firmó un convenio con la Universidad de Sevilla para poner en marcha un nuevo proyecto de investigación que fuera inclusivo y pudiera dar oportunidades de mejora a todos nuestros niños afectados.

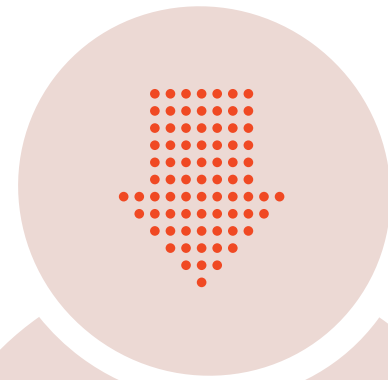
El 2016 fue un año de fuerte crecimiento. Arrancamos el año siendo seleccionados como organización de referencia para el Día Mundial de las Enfermedades Raras, acto organizado por FEDER que contó con el testimonio de la Fundadora de ACTAYS, además de las intervenciones de S.M. la Reina Letizia y el Ministro de Salud, entre otros. Este acto atrajo mucha visibilidad y fue el primero de muchos otros que han ido posicionando a ACTAYS dentro de las organizaciones de pacientes de referencia en España.

ACTAYS apostó por la profesionalización de su plantilla, incorporó a un equipo especializado en la captación de fondos, voluntariado técnico, empezó a coordinar y financiar en exclusiva el proyecto de investigación de un medicamento en Sevilla, y creó el programa de becas científicas Actays, lanzando la primera beca de investigación para apoyar dicho proyecto.



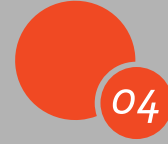
La primera campaña audiovisual de sensibilización se hizo en 2017 de la mano de nuestro embajador, Eduardo Noriega. Gracias a él rodamos nuestro primer spot, "Raro Sería Rendirse", premiado en 2018.

A finales de año se lanzó una nueva campaña que contó con más personalidades relevantes, con el objetivo de aumentar la base social. Pero lo más destacable de este año fue el impulso que se dio al Programa de Atención a Familias con la incorporación de una psicóloga especializada al equipo.



#RAROSERÍAARENDIRSE





PROYECTOS

4.1 EL AFECTO QUE CURA


NUESTRO PROYECTO DE ASISTENCIA A FAMILIAS


La llegada de un nuevo miembro a la familia es un acontecimiento enmarcado por la felicidad, donde soñar con el crecimiento y desarrollo del niño que viene en camino es un sentimiento común en todos aquellos que van a ser padres. La paternidad se vuelve una emoción maravillosa donde se idealiza todo lo que se podrá hacer con el hijo una vez nazca. Sin embargo, no todas las familias cuentan con el privilegio de ver realizadas dichas expectativas junto a sus hijos, algunas tienen que cambiar sus sueños cuando les informan que su hijo sufre una enfermedad rara la cual, en múltiples ocasiones, no tiene cura y que, probablemente, sea mortal.


En España existen más de tres millones de personas afectadas por más de 7.000 enfermedades muy diferentes entre sí y que, en muchos casos, no tienen tratamiento: más del 40% son mortales y el 75% producen discapacidad y dependencia. El sistema sanitario español es muy sólido, pero cuando entramos en el campo de las enfermedades raras la mayoría no tienen centros de referencia, no obtienen los cuidados necesarios y en muchos casos ni siquiera se llega al diagnóstico. Esto supone un gran impacto cuando el afectado es un hijo.


El cambio dramático que ocurre en la vida de una familia a la que se les diagnostica un hijo con una enfermedad rara como es Tay-Sachs o Sandhoff, supone un fuerte golpe para el sistema familiar que requiere de mucho apoyo y asistencia especializada para poder paliarlo. Poreso en ACTAYS, desde nuestro Proyecto de Asistencia a Familias, trabajamos en 4 áreas:



 **Dotación** de toda la información necesaria sobre la enfermedad, los especialistas de relevancia, las investigaciones en curso y cualquier otra inquietud que las familias puedan tener respecto a la posibilidad de optar a ensayos clínicos y/o de formar parte del registro oficial de pacientes.

 **Asesoramiento** sociosanitario en Cuidados Paliativos Pediátricos, terapias paliativas, equipamiento ortopédico necesario, planificación familiar, etc.

 **Financiación** de terapias, equipamientos y análisis que la familia no tengan cubiertos por el sistema sanitario de la Comunidad Autónoma a la que pertenecen o por su problemática familiar específica.

 **Promoción** del equilibrio psico-emocional dentro de todo el núcleo familiar con la intención de fortalecer su estructura y para romper el aislamiento al que se ven sometidas por el hecho de tener un hijo con una enfermedad terminal

Desde su fundación, en 2015, hasta agosto de 2017, ACTAYS contaba tan sólo con las 3 primeras. Pero en agosto de 2017, gracias a nuestros socios, donantes y empresas colaboradoras, pudimos ampliar el Proyecto de Atención a Familias e iniciamos el **Programa de Acompañamiento Emocional y Apoyo Psicológico**, con la incorporación al equipo de una psicóloga experta en salud. Así pudimos empezar a desarrollar la 4ª área.



todo por nuestras
FAMILIAS

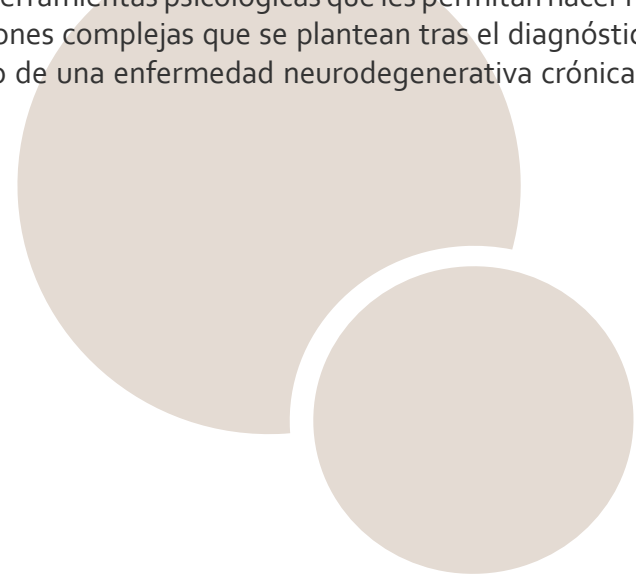
PROGRAMA DE ACOMPAÑAMIENTO EMOCIONAL Y APOYO PSICOLÓGICO

Cuando un niño es diagnosticado con Tay-Sachs o Sandhoff la familia sufre múltiples cambios en su dinámica ya que el desajuste emocional se vuelve algo común. A nivel psicológico y emocional las reacciones de miedo, incertidumbre, incredulidad, rabia o tristeza forman parte del proceso emocional normal que se activa tras un diagnóstico de este tipo, donde variará su intensidad a lo largo de la enfermedad. Todo esto afecta a la estructura y a la organización de la familia, así como a la relación de pareja, al desarrollo laboral óptimo de los padres, a la relación con el resto de los miembros (hermanos) y una cantidad de situaciones que pueden variar según la familia.

Desde ACTAYS, nuestra misión con este Programa es la de acompañar a los pacientes y a sus familiares y cuidadores para brindarles bienestar emocional y apoyo psicológico. Este acompañamiento debe darse durante todo el proceso de la enfermedad, desde el diagnóstico y su desarrollo hasta el desenlace y el posterior duelo.

A través de este programa, ACTAYS activa un protocolo de actuación, desde que una familia diagnosticada se pone en contacto con nosotros, dándole atención psicológica permanente a través de consultas psicológicas, actividades de recreación emocional, talleres, charlas, asistencia personalizada y manuales con información específica, entre otros.

Ofrecemos a los pacientes y a sus familiares un espacio en el cual pueden ser escuchados, informados, comprendidos, contenidos y acompañados durante todo el proceso de enfermedad, otorgándoles herramientas psicológicas que les permitan hacer frente a las situaciones complejas que se plantean tras el diagnóstico y el desarrollo de una enfermedad neurodegenerativa crónica y mortal.



apoyo psicológico a
FAMILIAS

En 2017 desarrollamos el "I encuentro de Familias afectadas por Tay-Sachs y Sandhoff", donde reunimos a nuestras familias en un resort de El Escorial, con la finalidad de generar un espacio ameno, didáctico y de ventilación emocional. Preparamos un programa de abordaje psicoterapéutico basado en la importancia del autocuidado ante situaciones difíciles de la vida, herramientas psicoeducativas para padres, madres y hermanos, donde el objetivo principal fue dar un poco de luz a este duro camino.

Además, nuestras familias volvieron a casa con un manual especialmente redactado y diseñado para la ocasión por nuestro equipo terapéutico. El programa incluyó varios talleres relacionados con el cuidado del cuidador, la atención hacia los hermanos de los niños afectados y un taller de duelo. Además, preparamos varias actividades lúdicas para nuestros niños y sus hermanos con un equipo de voluntarios preparado por ACTAYS.

A acompañamos a las familias con
Compromiso, dedicación,
Ternura y cuidado, basándonos en el
Amor como valor fundamental
Y recordando siempre que
Somos mucho más que una enfermedad rara



acompañamiento
EMOCIONAL



Programa de Atención Psicológica a familias 2017

APOYO PSICOLÓGICO
ACOMPAÑAMIENTO EMOCIONAL
ASESORAMIENTO SOCIOSANITARIO
ACOMPAÑAMIENTO EN EL DUELO



Concesión de Ayudas 2017

EQUIPAMIENTO ORTOPÉDICO: UNA SILLA DE RUEDAS CON ACCESORIOS
FINANCIACIÓN DE FISIOTERAPIA A DOMICILIO PARA DOS FAMILIAS
ANÁLISIS GENÉTICOS Y ASESORAMIENTO PARA PLANIFICACIÓN FAMILIAR
GASTOS FUNERARIOS
ASISTENCIA A LA CONFERENCIA EUROPEA, AL ENCUENTRO DE FAMILIAS Y OTROS VIAJES MÉDICOS

4.2 PROYECTOS DE INVESTIGACIÓN CIENTÍFICA

LAS ENFERMEDADES RARAS: TAY-SACHS Y SANDHOFF

En la última década el porcentaje de PIB dedicado a I+D en España ha caído en torno al 7% y la inversión en ciencia es de un 1,2% del PIB, la mitad de lo dedicado en los países de la Unión Europea. Los esfuerzos y avances del sistema sanitario son aún insuficientes para cubrir la amplia problemática de las enfermedades raras, la mayoría de ellas sin investigación. Ante ello surgen las organizaciones de pacientes con el objetivo de conocer mejor la enfermedad y buscar opciones terapéuticas.

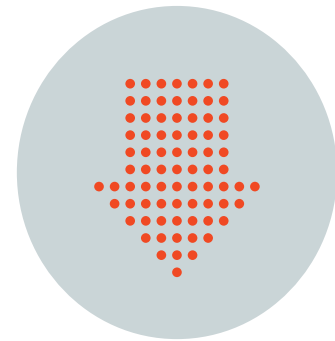
ACTAYS nació con un objetivo prioritario: encontrar una cura para las enfermedades de Tay-Sachs y Sandhoff. Estas enfermedades se originan por la ausencia de una enzima que es esencial para la actividad del cerebro. Esta enzima es el agente que se encarga de reciclar las toxinas que se generan durante nuestra actividad diaria, y su falta se traduce en un daño cerebral irreversible.

Imaginemos una casa en la que nunca se saca la basura, con el paso de los días se van acumulando bolsas y residuos por doquier, hasta que un día no podemos seguir habitando en esa casa porque ya no cabe nada salvo la basura. En las células del cerebro de los niños con Tay-Sachs, es decir en las neuronas, pasa algo similar: las toxinas se van acumulando hasta que la neurona se hincha tanto que deja de funcionar, ya no cumple su función, y finalmente se produce muerte celular. Este daño provoca que los niños afectados pierdan todas sus habilidades y capacidades para funcionar de forma independiente.

Con el avance de la enfermedad los niños van entrando en un estado vegetativo, se quedan ciegos, pierden la capacidad para comer y para moverse, desarrollan epilepsia y problemas respiratorios, y generalmente tienen una esperanza de vida muy corta, en torno a los 5 años, aunque existen también variantes más tardías.

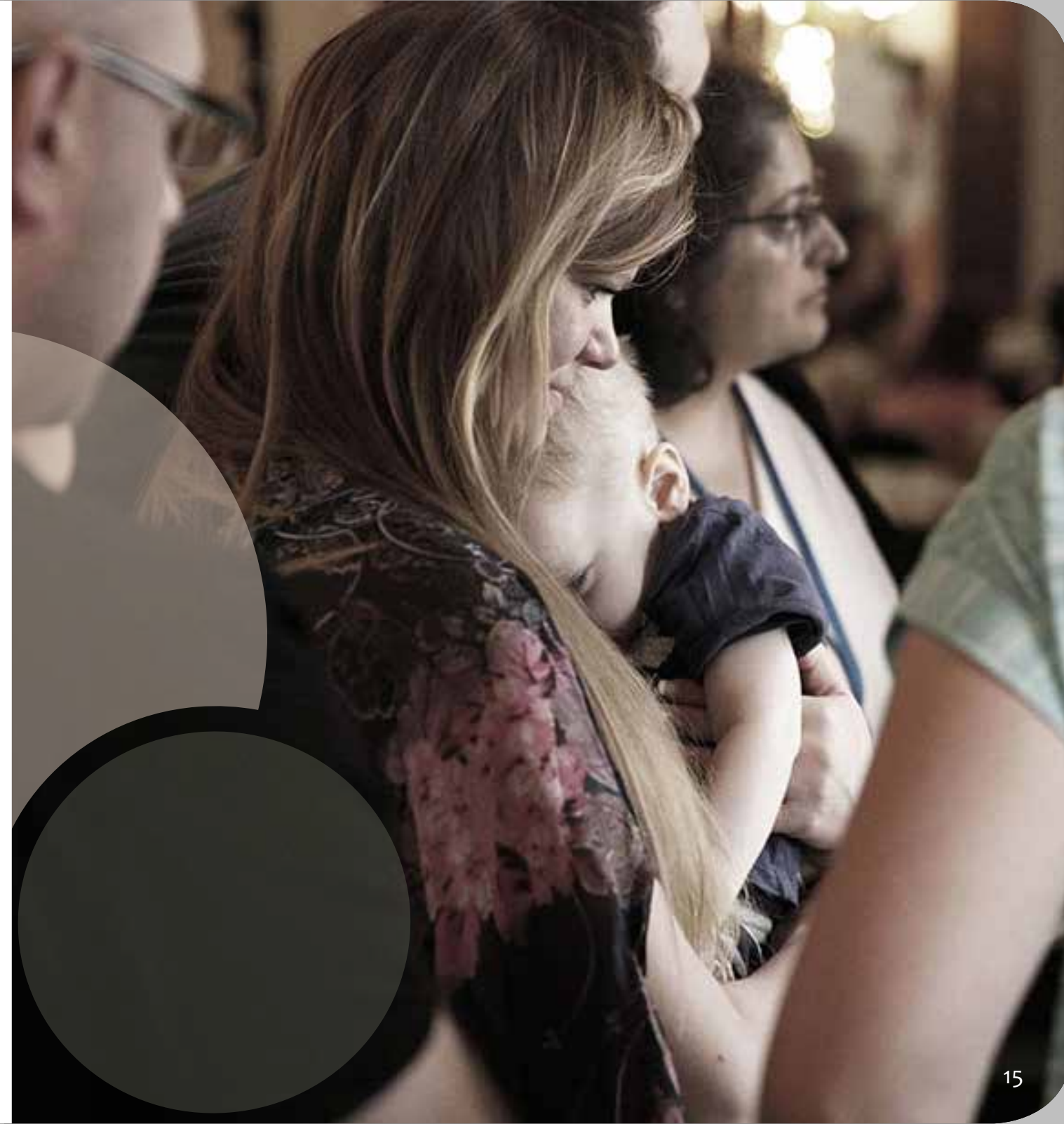


Por tanto, son enfermedades neurológicas, que afectan al sistema nervioso central, y genéticas, porque se heredan de una mutación de la que tienen que ser portadores ambos padres. Aunque son enfermedades de origen judío, hoy afectan a cualquier tipo de etnia y comunidad y hasta la fecha han sido implacables. Pero la ciencia está hoy en día en condiciones de llegar a un cura, de ofrecer soluciones para salvar las vidas de los niños afectados y evitar este calvario a sus familias.



¿POR QUÉ ES IMPORTANTE ESTA INVESTIGACIÓN?

DENTRO DEL AMPLIO GRUPO DE LAS ENFERMEDADES LISOSOMALES (HAY DESCRITAS MÁS DE 70 QUE PRESENTAN FALLOS EN ENZIMAS METABÓLICAS), TAY-SACHS Y SANDHOFF REPRESENTAN UN PROTOTIPO CLÁSICO, YA QUE EL HALLAZGO DE UNA CURA PERMITIRÍA EL ABORDAJE DE ALTERNATIVAS TERAPÉUTICAS EN OTRAS DE ELLAS, E INCLUSO EN ENFERMEDADES NEURODEGENERATIVAS MÁS PREVALENTES COMO EL PARKINSON O EL ALZHEIMER (QUE PRESENTAN UN DEFICIENTE FUNCIONAMIENTO LISOSOMAL TAMBIÉN). CREEMOS EN LA CIENCIA Y NOS MUEVEN NUESTROS NIÑOS.



LA SOLUCIÓN DEFINITIVA: UNIVERSIDAD DE CAMBRIDGE

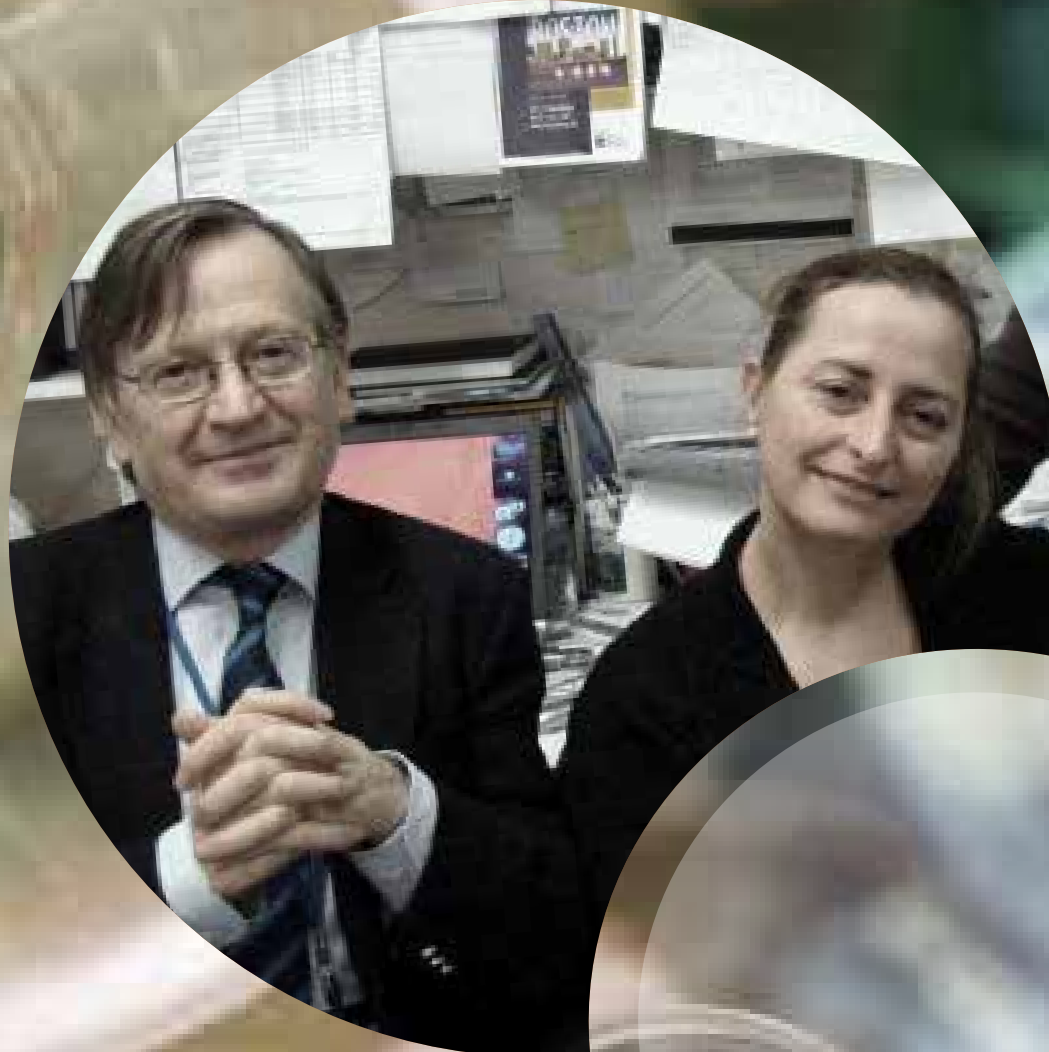
Actualmente no existe ningún tratamiento para estas enfermedades y todas las investigaciones que se han hecho en el pasado han resultado ser ineficaces. Sin embargo, en los últimos años, se ha avanzado en una opción que es la que hoy sabemos que traerá una cura: la terapia génica.

Cuando en nuestro organismo hay un fallo genético, la única forma de corregirlo es ir al origen de ese fallo: el gen que está defectuoso. Esto es lo que propone la terapia génica: llevar al órgano afectado, el cerebro, a través de un vehículo especial -un vector-, a un agente que está diseñado para corregir ese defecto -un virus-, que se deposita en el lugar donde está el problema -las neuronas-, con la misión de enseñar a esas neuronas a cumplir la función que no están haciendo. Es decir, la terapia génica repone esa enzima que le falta al cerebro de los niños afectados y logra que la neurona pueda eliminar por sí misma toda esa basura acumulada.

Durante más de 15 años de intensa investigación científica, el equipo del profesor Timothy Cox, de la Facultad de Medicina de la Universidad de Cambridge, trabajó en la transferencia genética al cerebro de los mamíferos mediante el uso de una técnica con vectores virales genéticamente modificados. Esta técnica es la que se pretende practicar en bebés y niños afectados de Tay-Sachs y Sandhoff a través de la puesta en marcha de ensayos clínicos.

Esta terapia génica apunta a desarrollar una cura definitiva para estas enfermedades, para lo que el equipo planea poner en marcha en los próximos años ensayos clínicos en pacientes infantiles que se encuentren en una instancia inicial de la enfermedad.

En ACTAYS estamos activamente involucrados en el desarrollo de la puesta en marcha de ensayos para lo que hemos contribuido a la financiación de la investigación, somos responsables junto a la Fundación CATS de Reino Unido de la elaboración y mantenimiento del Registro Europeo de Pacientes y trabajamos para que los ensayos sean una realidad en un futuro inmediato.



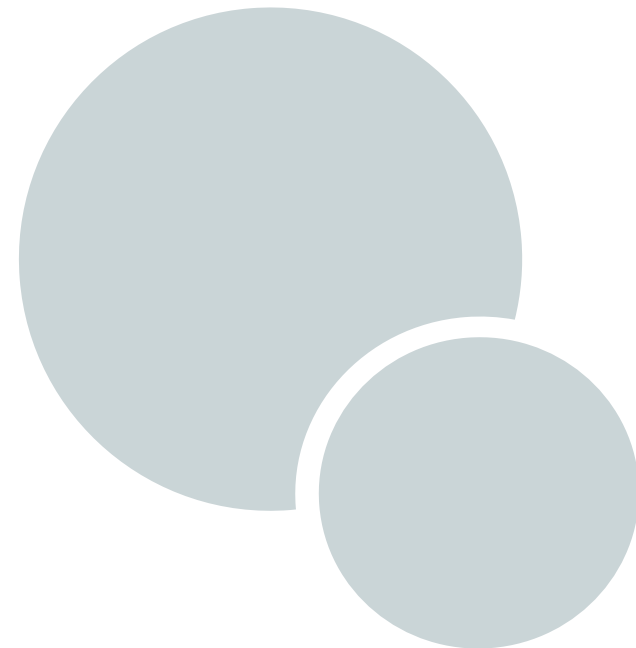
AVANCES 2017

En la Universidad de Cambridge hemos logrado el principal objetivo sobre el que se ha orientado todo el trabajo de los últimos años: la obtención de todas las certificaciones, permisos y reconocimientos para que podamos organizar la puesta en marcha de ensayos clínicos en Europa.

A finales del año 2017, el equipo de investigación tuvo una importante reunión con la Agencia Europea de Medicamentos (EMA), a la que acudió en representación de las organizaciones y pacientes afectados nuestro colega Daniel Lewi, Director de la Fundación CATS y Presidente del Consorcio Europeo, con el objetivo de obtener la Designación Europea de "Medicamento Huérfano", designación indispensable para poder desarrollar ensayos clínicos en pacientes humanos.

Tras este último examen, la Agencia le otorgó la "Designación de Medicamento Huérfano" al proyecto presentado por nuestro equipo. La obtención de esta designación no solo quiere decir que el procedimiento presentado es el que necesitan nuestros niños y cumple los requisitos de seguridad, toxicidad y eficacia necesarios, sino que además tenemos todos los permisos sanitarios indispensables para empezar a preparar todo: cómo se harán las intervenciones, evaluar a nuestros niños y empezar con la selección de los que serán sometidos a los ensayos. Esto significa que el plan de trabajo está cumpliéndose según lo previsto y sin retrasos.

Además, la medicación y procedimiento que está siendo desarrollado por el Profesor Cox y su equipo ha recibido el reconocimiento de "Producto Médico de Terapia Avanzada" por la EMA.

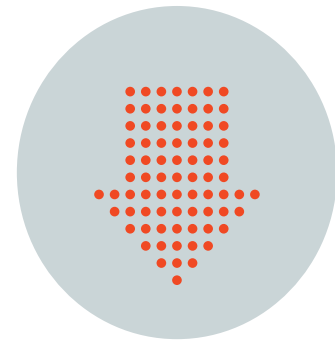


OBTENCIÓN DE LA
DESIGNACIÓN DE
MEDICAMENTO
HUÉRFANO

DEFINICIÓN DE
PARÁMETROS
MÉDICOS PARA EL
RECLUTAMIENTO

AVANCES CON EL
REGISTRO DE
PACIENTES EUROPEO

Todo este trabajo ha recibido un doble éxito ya que se le ha concedido también el reconocimiento de Designación de Medicamento Huérfano por la Food and Drugs Administration (FDA) en Estados Unidos. Esto indica que, aunque los ensayos clínicos que están siendo planeados por el equipo de la Universidad de Cambridge estarán enfocados, inicialmente, a pacientes europeos, tienen el potencial de tener un impacto de mayor alcance sobre la comunidad global de afectados por las enfermedades de Tay-Sachs y Sandhoff.



EL PLAN PARA 2018 SERÁ EL DE EMPEZAR A ORGANIZAR CÓMO SE IMPLEMENTARÁN LOS ENSAYOS Y SE INICIARÁ LA TOMA DE DECISIONES, TANTO EN EL ESTABLECIMIENTO DE LOS OBJETIVOS SOBRE LOS RESULTADOS QUE SE TIENEN QUE EVALUAR, ASÍ COMO, EN LOS CRITERIOS ESPECÍFICOS DE RECLUTAMIENTO DE PACIENTES.



EL MEDICAMENTO QUE FRENA EL AVANCE DE LA ENFERMEDAD: UNIVERSIDAD DE SEVILLA

Siendo conscientes de la corta esperanza de vida de nuestros pequeños afectados, en ACTAYS siempre hemos buscado terapias alternativas para mejorar la calidad de nuestros niños y dar una oportunidad a aquellos que no podrán optar a una terapia génica.

El equipo de la Universidad de Sevilla del Dr. Mario Cordero nos contactó cuando supieron que existía una organización de pacientes con un registro oficial. Dada su experiencia en el estudio de los procesos de envejecimiento celular en otras enfermedades neurodegenerativas y su propuesta sobre el estudio de las rutas metabólicas involucradas en Tay-Sachs y Sandhoff, así como el proceso de autofagia y su relación con el complejo inflamasoma, tras el estudio de esta hipótesis por nuestro comité asesor científico, en noviembre de 2015 se firmó un convenio para poner en marcha este proceso, financiado en exclusiva por ACTAYS.

El objetivo: investigar el desarrollo de un medicamento huérfano que frene los agresivos efectos de la enfermedad, para lo que se planeó un esquema de trabajo que caracterizará la enfermedad en cada paciente, hará un exhaustivo estudio genético y molecular, testeará diferentes compuestos previamente probados en cultivos celulares y modelos animales, y desarrollará ensayos clínicos en nuestros pacientes afectados, sea cual sea su variante o edad.

Es decir, en Sevilla nuestro equipo investigador se encarga de desarrollar un nuevo medicamento que, aunque no suponga una cura definitiva, ayudará a ralentizar y a suavizar los síntomas de la enfermedad, para que el deterioro de los niños afectados sea más lento.



AVANCES 2017

A finales de 2016, en base al trabajo realizado durante todo el año, el equipo tomó la decisión de encargar un estudio de alta envergadura para hacer una secuenciación genética de los resultados obtenidos (llamado "transcriptoma mediante microarray"). Este estudio implicó la necesidad de incorporar a un especialista en bio-informática que estuviera a cargo de la decodificación e interpretación de todos los resultados, para lo que desde ACTAYS pusimos en marcha la segunda beca científica, en marzo de 2017. Uno de los principales resultados obtenidos fue comprobar que las células de los pacientes afectados por gangliosidosis gm2 tienen un ratio de crecimiento muy bajo, y como consecuencia de ello, una baja capacidad de síntesis de proteínas, lo que implica una función deficiente de algunos elementos vitales de nuestro organismo.

Dados estos resultados, el equipo de Sevilla procedió a la suplementación de una serie de compuestos con potencial terapéutico en las células de los niños afectados, para observar una posible respuesta positiva en base a su crecimiento celular, y por tanto una mejora de la síntesis de proteínas. Finalmente se encontró un compuesto al que responden todos los pacientes afectados, que eventualmente formaría parte de la fórmula que apuntan a desarrollar.

En función de estos resultados ACTAYS empezó a trabajar con las familias por etapas para preparar la puesta en marcha de ensayos clínicos en 2018 con este compuesto específico en varios de los pacientes afectados y hacer estos ensayos preliminares, esenciales para el avance del proyecto.

Paralelamente el equipo también obtuvo datos que muestran la implicación de genes relacionados con la respuesta inmunológica del organismo, por lo que se ha procedido a abrir una línea de investigación en ese sentido, además de contar con un colaborador adicional en temas de inmunología para esta línea.

Para el año 2018 los principales objetivos son iniciar los ensayos con el compuesto relevado para hacer un estudio sobre la clínica que presenten los niños que participen y avanzar en la formulación de compuestos adicionales para ir incluyéndolos en más ensayos futuros. También será necesario hacer una publicación de alto impacto sobre estos datos parciales en revistas especializadas. Y por otro lado es necesario avanzar en el estudio sobre la respuesta inmunológica para incluir sus eventuales resultados en la formulación del compuesto para los ensayos clínicos



PUESTA EN MARCHA
DE LA 2ª BECA DE
INVESTIGACIÓN

PRIMERA
RENOVACIÓN
DE LA 1ª BECA DE
INVESTIGACIÓN

TESTEO DE 4
COMPUESTOS PARA
PREPARAR LA
PUESTA EN
MARCHA
DE ENSAYOS

4.3 EL CONSORCIO EUROPEO: SU REGISTRO DE PACIENTES Y SUS CONFERENCIAS EUROPEAS

El Consorcio Europeo se origina con la petición del equipo Científico de Cambridge a las organizaciones europeas de Tay-Sachs y Sandhoff, para que nos constituyéramos como una sola voz que represente a los pacientes afectados y a sus familias en Europa. Todos los miembros somos organizaciones de pacientes reconocidas en cada país, con la meta conjunta de aunar nuestros reclamos bajo una sola voz y apoyar y conectar a las familias de toda Europa.

OBJETIVO PRINCIPAL

Apoyar la investigación de un posible tratamiento, sensibilizar y dar a conocer las enfermedades y ser portavoces de una causa común ante las instituciones europeas, necesaria para la puesta en marcha de posibles ensayos clínicos.



*El Consorcio Europeo (ETSCC)
apoya y conecta a las familias de toda Europa.*



ACTUALMENTE FORMAN PARTE DEL CONSORCIO:

- THE CURE AND ACTION FOR TAY-SACHS (CATS)
Foundation de Reino Unido.
- ACCION Y CURA PARA TAY-SACHS (ACTAYS)
de España.
- HAND IN HAND GEGEN TAY-SACHS
de Alemania.
- VAINCRE LES MALADIES LYSOSOMALES
de Francia.

REGISTRO DE PACIENTES

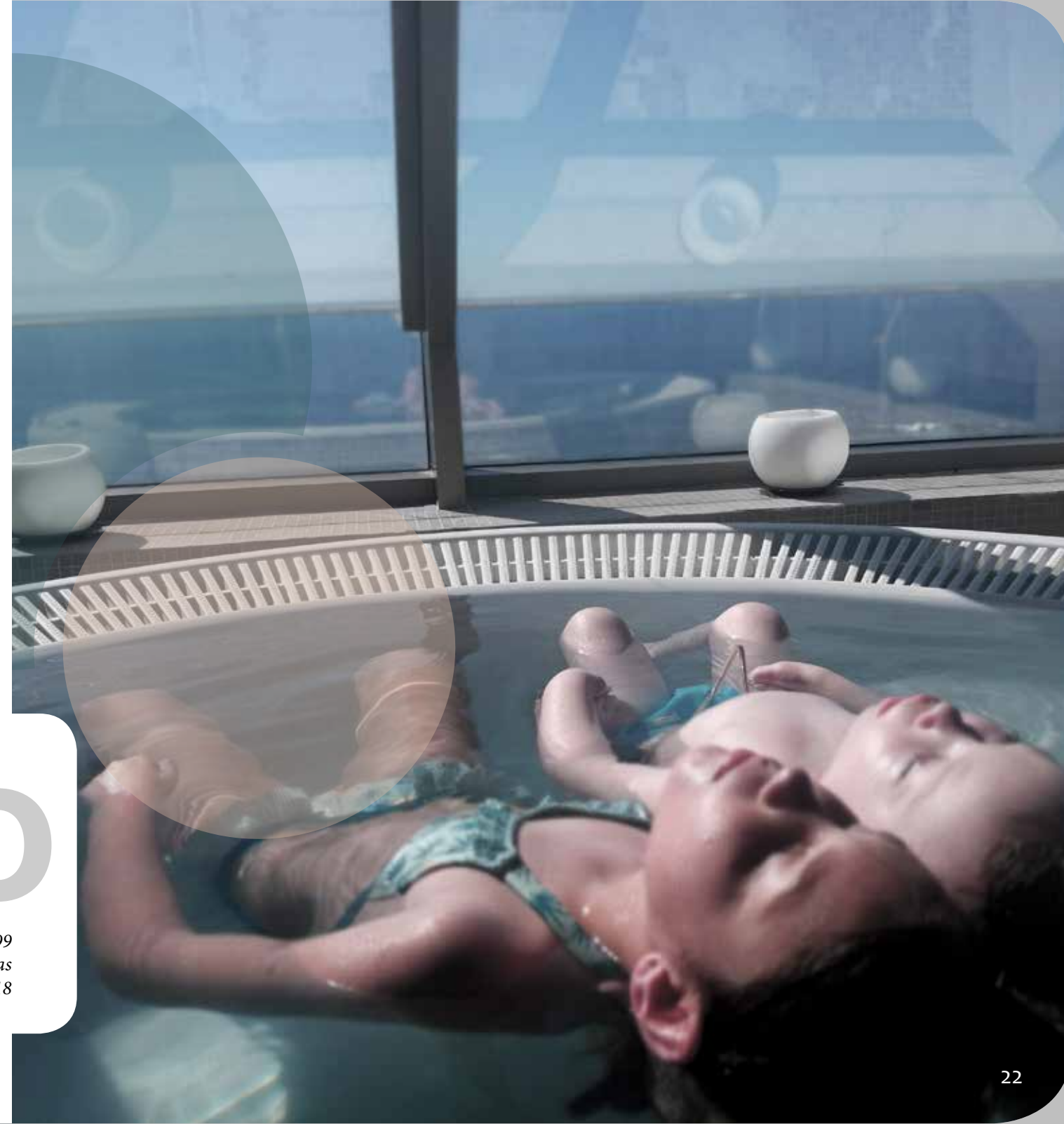
La Fundación CATS y ACTAYS son las organizaciones designadas por el equipo de Cambridge para llevar a cabo un registro oficial de pacientes de las enfermedades de Tay-Sachs y Sandhoff en Europa. Ambas lo financian conjuntamente con fondos propios de origen privado y son las titulares de los datos, así como las encargadas de su tratamiento.

Todos los procedimientos de tratamiento están regulados bajo la Ley Orgánica de Protección de Datos 15/1999 y se procederá a su adecuación tras la vigencia del RGPD en 2018.



registro

*Ley Orgánica de Protección de Datos 15/1999
y se procederá a su adecuación tras
la vigencia del RGPD en 2018*



LA CONFERENCIA EUROPEA

Bajo el objetivo de contribuir a la divulgación científica, dar apoyo a nuestros investigadores, conectar a nuestras familias, tenerlas al corriente de los últimos avances médicos y trabajar bajo una estrategia común y efectiva, el Consorcio Europeo se reúne una vez al año en la Conferencia Europea Científico-Familiar.



ESTA CONFERENCIA TIENE EL OBJETIVO DE TRATAR TÓPICOS QUE AFECTAN A LOS PACIENTES Y SUS FAMILIAS MEDIANTE CHARLAS DE MÉDICOS Y EXPERTOS EN CADA MATERIA, REUNIR A LOS PRINCIPALES INVESTIGADORES PARA INFORMAR SOBRE LOS ÚLTIMOS AVANCES HACIA UNA CURA Y, SOBRE TODO, POSIBILITAR DURANTE UNOS DÍAS LA CONVIVENCIA ENTRE NUESTRAS FAMILIAS, BAJO UN ESPÍRITU DE LUCHA COMPARTIDO QUE LES RENUEVA LAS ENERGÍAS PARA SEGUIR ADELANTE CON SU COMPLICADO DÍA A DÍA.



CONFERENCIA



V Conferencia Europea Científico Familiar de Tay-Sachs y Sandhoff en Londres, del 16 al 18 de junio

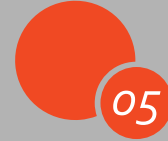
La quinta cita de nuestra comunidad europea tuvo lugar en Londres. El sábado 17 se desarrolló la temática elegida para este año en torno a la salud respiratoria. Tuvimos la suerte de contar con varios especialistas de reconocidas instituciones de Londres como el Hospital de Niños Evelina, que nos ilustraron sobre todo lo necesario para alcanzar el máximo confort para los niños. Además, nuestras familias también participaron activamente con la exposición de casos prácticos y el debate posterior.

En la segunda jornada intervinieron nuestros equipos científicos. El equipo de Cambridge, líder mundial de la investigación en terapia génica para Tay-Sachs y el equipo de Sevilla, puntero en envejecimiento celular, nos contaron los avances en sus respectivas investigaciones.

Cambridge busca la cura definitiva y Sevilla un medicamento que frene los efectos de estas enfermedades para los casos más avanzados. Además, tuvimos de invitada especial a la Dra. Heather Gray-Edwards de la Universidad de Auburn, Estados Unidos, que nos puso al día de los avances en aquel país.

La conferencia cerró con una charla de los Fundadores de ACTAYS y CATS enfocada a mostrar lo inspiradoras e importantes que son las familias que forman nuestra comunidad. Y con el anuncio de la celebración de la conferencia de 2018 en Madrid.





EVENTOS Y ACTIVIDADES en 2017

Los avances logrados y toda la asistencia prestada a nuestras familias han sido posibles gracias a casi un centenar de actividades de visibilización y recaudación realizadas a lo largo del año por toda la geografía española, con la colaboración de muchas de nuestras familias afectadas y de nuestros socios y donantes que siguen aumentando año a año. Y también han sido posibles gracias a varias campañas de sensibilización enfocadas a dar mayor visibilidad y a la captación de fondos y de socios afiliados.

RARO SERÍA RENDIRSE Nuestra primera campaña de sensibilización

El último día de febrero de cada año se conmemora el Día Mundial de las Enfermedades Raras con el objetivo de crear conciencia y mejorar el acceso a los servicios sanitarios, promover la iniciativa de más investigaciones científicas y sensibilizar en general a la sociedad y a los principales agentes involucrados, del fuerte impacto que tiene en las personas afectadas padecer una enfermedad rara.

El 27 de febrero de 2017 lanzamos desde ACTAYS una campaña protagonizada por nuestro entonces recién nombrado Embajador: el actor Eduardo Noriega, una persona de una excelente calidad humana y con un gran sentido de la solidaridad y la responsabilidad, que se involucró en nuestra causa desde el primer momento mostrando un gran interés por entender las enfermedades y la investigación.

Eduardo adaptó su agenda a las entrevistas y actos que programamos durante toda la semana y como colofón el 2 de marzo asistió con el equipo de ACTAYS al acto oficial que todos los años organiza la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), que contó con la presencia de la Reina Letizia y de las principales autoridades sanitarias.



El objetivo principal que perseguíamos al planificar esta campaña era el de posicionar a la asociación a través de la sensibilización sobre las enfermedades raras en general, no solamente las enfermedades de Tay-Sachs y Sandhoff, como uno de los referentes del sector, haciéndolo desde una perspectiva diferente, más positiva y esperanzadora. La suerte de contar con un influencer como Eduardo Noriega, nos dio el impulso para realizar una campaña enfocada a la construcción y consolidación de la marca ACTAYS.

Esta campaña era parte de una estrategia que tenía un objetivo a medio plazo: primero darnos a conocer, para después tener la posibilidad de iniciar la captación de socios. La visibilidad y el reconocimiento nos permitió abrir el camino para implantar la segunda parte de dicha estrategia 10 meses después: nuestra campaña en televisión con la que obtuvimos un éxito rotundo.

Con esta campaña logramos más visibilidad y, a través de ella, más adeptos a nuestra causa. Bajo el lema #RaroSeríaRendirse la campaña fue un éxito en las redes sociales, y muchos medios de prensa, radio y televisión se hicieron eco, además de haber sido premiada en 2018 en los Premios Teaming.



#RAROSERÍAARENDIRSE



CENA BENEFICA ANUAL

Desde la organización de ACTAYS todos los años tenemos una cita ineludible: nuestra cena benéfica anual. En ella buscamos reunir a todos nuestros socios, donantes, colaboradores y sponsors que han estado a nuestro lado desde el primer día, en una cita divertida, pero sobre todo solidaria. Hasta ahora se ha realizado siempre en Almería, donde tenemos un amplio público fiel que sigue creciendo año tras año.

El sábado 4 de marzo, como cierre de todas las conmemoraciones del día mundial, organizamos nuestra tercera cena que este año tuvo lugar en el Teatro Cervantes de Almería, en el que recibimos a casi 300 invitados. Fue un entorno muy especial que nos permitió lograr la atención de todos nuestros asistentes para contarles los avances de nuestros proyectos, proyectar material audiovisual y explicar la importancia de su colaboración. Gracias a la colaboración de Ana Maldonado Eventos, la cita volvió a ser un éxito en todos los sentidos.



NO PODEMOS DEJARLES SOLOS:

Nuestra primera campaña de captación en TV

A finales de año decidimos dar el salto a la gran pantalla para lanzar una campaña de recaudación a través del canal nacional de televisión 13 TV. Gracias a un grupo multidisciplinar de colaboradores que se sumó a nuestro equipo, entre los que contamos con la Productora MBP Leading, delineamos una campaña para Navidad específicamente dirigida a la captación de socios, nuestra gran apuesta para seguir creciendo, para lo que dimos de alta un número telefónico de donaciones y un equipo de captación de telemarketing.

Para ello rodamos un spot de un minuto de duración en el que contamos con la presencia de nuestro embajador Eduardo Noriega, al que acompañaron otras personalidades de gran relevancia: Irma Soriano, Mercedes Milá y Pedro Piqueras. Además, el spot contó con el testimonio de la experiencia de nuestra directora como madre afectada. La campaña tuvo un alto impacto en su lanzamiento, y gracias a ella se triplicó la base social en los primeros meses de 2018.

PEDRO PIQUERAS PEDRO PIQUERAS PEDRO PIQUERAS
MERCEDDES MILÁ MERCEDDES MILÁ MERCEDDES MILÁ
EDUARDO NORIEGA EDUARDO NORIEGA EDUARDO NORIEGA

No podemos dejarles solos



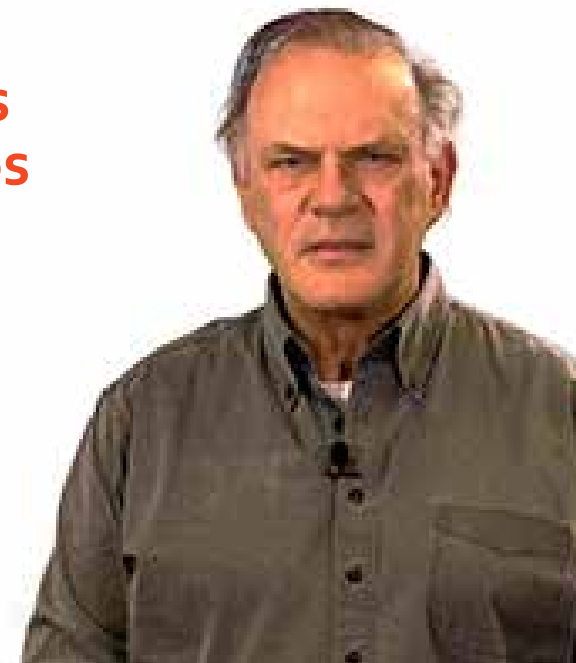
EDUARDO NORIEGA
Embajador de ACTAYS

No podemos dejarles solos



MERCEDDES MILÁ
Embajadora de ACTAYS

No podemos dejarles solos



PEDRO PIQUERAS
Embajador de ACTAYS

PEDRO PIQUERAS PEDRO PIQUERAS PEDRO PIQUERAS
MERCEDDES MILÁ MERCEDDES MILÁ MERCEDDES MILÁ
EDUARDO NORIEGA EDUARDO NORIEGA EDUARDO NORIEGA

Este video formaba parte de la segunda fase de la estrategia de captación que perseguía dar a conocer la marca y sensibilizar sobre la causa, pero con un enfoque que iba desde la particularidad de las enfermedades de Tay-Sachs y Sandhoff, para abordar una perspectiva más global, ampliando el foco para hablar en general de la problemática que comparten el conjunto de las enfermedades raras: aislamiento, falta de información, escasa investigación, falta de tratamientos y terapias, entre otros.

Esta segunda fase estaba enfocada específicamente como acción de captación de socios. El spot estuvo emitiéndose en 13 TV desde el 15 de diciembre hasta el 7 de enero. Con un total de 37 pases, se consiguieron 1.687 llamadas y el índice de conversión de socios fue mejor de lo esperado, alcanzando el 8%. El retorno de la inversión de esta campaña se estimó en un 128%, una cifra excelente para la media del sector. En definitiva, esta campaña fue un éxito para la organización tanto por el nivel de socios alcanzados, como por la visibilidad e imagen que nos proporcionó.



#NOPODEMOS DEJARLES SOLOS



INICIATIVAS, RETOS DEPORTIVOS Y EVENTOS SOCIALES CON MUCHO CORAZÓN

Hemos recibido la ayuda y el cariño de muchísimas personas durante todo el año. Desde familias que se han involucrado de forma directa en la recaudación de fondos, hasta amigos, colaboradores y empresas que han querido aportar su granito de arena con donaciones directas o eventos de lo más originales, participación en iniciativas de ACTAYS o simplemente comprando nuestra camiseta deportiva para darnos visibilidad en alguna competición.

Algunos de estos eventos han implicado pruebas físicas de alto rendimiento para las que, nuestros aliados, se han estado preparando y entrenando durante meses y semanas previos a la competición. Otros nos han conmovido profundamente por venir de iniciativas directas de los más pequeños, como Olivia de tres años, que desde Almería nos decía que prefería donar sus regalos de cumpleaños para que a los niños que están malitos no les tengan que poner inyecciones; o Álvaro y Lucía, de nueve y diez años, que decidieron fundar "El Club de las Pequeñas Cosas" para vender limonada, artesanías o paseos guiados en su localidad, y así hacer una donación a nuestra causa.

Cumpleaños, bautizos, bodas, niños artistas, luchas solidarias, conciertos de música, pruebas deportivas, murgas solidarias, clubes que adoptan nuestro logo para su equipación, ciclistas solidarios, policías, guardias civiles y bomberos, niños que organizan mercadillos, padres que encuentran cualquier excusa para recaudar. A todos ellos: ¡muchas gracias por pensar en nuestros niños, ya sois parte de este equipo y esperamos seguir contando con vuestro apoyo!



iniciativa

QUEREMOS COMPARTIR ALGUNAS DE ESTAS INICIATIVAS

AYUNTAMIENTO DE MADRID
LA SURICATTA DISFUNCIONAL
CARRERA "PADRE MANJANET" EN TENERIFE
UN SOMRIURE PER L'ALEIX
II EDICIÓN DE LA CARRERA 8K CIUDAD DE BORJA
EL GUERRERO CON CABALLO DE METAL
LOS PEQUEÑOS SOLIDARIOS
ACTAYS EN LA CARRETERA
¡TODOS SOMOS ERIK!
YO SOY LIAM
24 HORAS 24 SOCIOS
DOCE MESES, UNA CAUSA
NEMOMARLÍN
STOP TAY-SACHS Y SERGIO
21218, NUESTRO NÚMERO MÁGICO
LA NAVIDEÑA FERIA INTERNACIONAL DE LAS CULTURAS



#RAROSERÍAARENDIRSE

LA SURICATTA DISFUNCIONAL

Nuestros amigos de la plataforma canaria de La Suricatta tuvieron una loca idea en 2016 que les salió redonda. Plantearon el desafío de escribir un libro de cuentos para nuestros peques a contrarreloj: 80 cuentos, 80 autores repartidos por toda la península y 80 días de plazo. Y no solo lo consiguieron, si no que editaron el libro y nos cedieron los derechos. La presentación oficial del libro se hizo de forma simultánea en 17 librerías diferentes en enero de 2017, la noche de Reyes, y los autores fueron convocados a los premios de la editorial Círculo Rojo en febrero, gala en la que compitieron en la categoría de mejor libro solidario.

CARRERA "PADRE MANJANET" EN TENERIFE

Con el objetivo de crear conciencia de ayuda hacia los demás desde pequeños, cinco colegios de educación infantil y primaria de la localidad de Los Realejos en Tenerife iniciaron la tradición de celebrar una carrera popular anual para ayudar a causas sociales. En su segunda edición del "Running Solidario infantil Padre Manjanet" ACTAYS fue la organización seleccionada para recibir los fondos recaudados en esta carrera que se celebró el 10 de febrero, reuniendo a casi 1.800 alumnos y numerosos medios de prensa, radio y televisión.

Aprovechando este evento tan relevante, parte del Equipo ACTAYS se desplazó a la isla para organizar, el día previo a la carrera, una jornada con varias charlas donde la fundadora de la organización hizo una exposición sobre los proyectos en marcha, el destino de las colaboraciones recaudadas en Canarias en 2016 y los planes para 2017. También participó Marco Fumero, el padre de uno de nuestros pequeños afectados, para contar su experiencia con ACTAYS, y varios colaboradores de Tenerife que explicaron eventos de recaudación realizados o en proyecto. Al día siguiente dimos varias charlas en colegios y tuvo lugar el II Running Solidario infantil organizado por el colegio Padre Manjanet y otros colegios.

Los fondos de esta carrera fueron los que nos permitieron poner en marcha la II Beca de investigación científica de nuestro proyecto de la Universidad de Sevilla.

Los colegios participantes fueron: Colegio Pérez Zamora, Toscal-Longuera, La Montañeta, Mencey Bentor, y el Colegio Nazaret. Las empresas que también colaboraron e hicieron posible esta actividad con sus donaciones y apoyo fueron:



UN SOMRIURE PER L'ALEIX

Por segundo año este grupo de amigos, cercanos a la familia de Aleix, uno de nuestros pequeños afectados de Mataró, organizó un día de eventos destinados a ACTAYS. Con la complicidad del Ayuntamiento, la ayuda de 150 voluntarios, la Policía Local, Cruz Roja y los bomberos (que además de encargarse de la seguridad colaboraron con la exhibición de vehículos y actividades), y 50 empresas, organizaron un día intenso en el que lograron movilizar a más de 4.000 personas en torno al parque central de la ciudad. El evento contó con talleres infantiles, disfraces, castillos inflables, un desfile de gigantes y cabezudos, conciertos infantiles, varios castellets, sorteo de premios, música y puestos de bebidas y refrescos, varios stands para vender camisetas y otros artículos solidarios y la colaboración de la Comisión de Semana Santa que se encargó de preparar varias paellas.



Ajuntament de Mataró

II EDICIÓN DE LA CARRERA 8K CIUDAD DE BORJA (ZARAGOZA)

La familia de otro de nuestros pequeños, Hugo, organizó un fin de semana de actividades dedicadas a ACTAYS que arrancó con una charla en el CineClub de Ainzón, en la que se expusieron los proyectos de ACTAYS y nuestra Fundadora asistió para contar su experiencia al frente de la asociación y el motivo que la llevó a crearla. Las actividades continuaron el domingo 14 de mayo con la carrera 8K Ciudad de Borja para ACTAYS, gracias a la organización del Ayuntamiento de Borja y al Equipo de Voluntarios de La Obra Social de La Caixa de Aragón, cuyos beneficios se destinaron íntegros a nuestra causa. Además, durante la tarde se celebraron otros actos paralelos como la entrega de premios a los competidores, un sorteo de regalos y una paella popular.



Obra Social "la Caixa"

EL GUERRERO CON CABALLO DE METAL

Norberto Chávez Oliva es un tinerfeño que en 2008 sufrió un accidente de moto que lo condenó a partir de entonces a una silla de ruedas. Después de pasar 9 meses ingresado en el Hospital de Paraplégicos de Toledo, sus inquietudes lo llevaron a interesarse por el atletismo adaptado, convirtiéndose en el primer Triatleta en silla de ruedas de Canarias. Norberto conoció a nuestro pequeño Liam y a su familia en 2016 y decidió competir por ACTAYS en el IronMan de Lanzarote que se celebró el 21 de mayo, uno de los más duros en su categoría. Norberto no logró finalizar la prueba, pero superó con creces su objetivo de recaudación y nos demostró su increíble calidad humana y espíritu de superación.

LOS PEQUEÑOS SOLIDARIOS

El 3 de junio se celebró la quinta carrera organizada por el club deportivo Espíritu Triabona de Tenerife, para la que tuvimos la suerte de ser la organización elegida para recibir la donación de las inscripciones de las categorías infantiles, la carrera "Los Pequeños Solidarios".

ACTAYS EN LA CARRETERA

En junio establecimos un acuerdo de colaboración con la empresa Autogrill Iberia. Su propuesta fue la de introducir el código QR de donaciones de ACTAYS en el encabezado de sus tiques en todas las estaciones de España. Gracias a esta iniciativa lanzamos en verano el concurso "ACTAYS en la carretera" en el que animamos a todos nuestros colaboradores a que nos enviaran los tiques que consiguieran con Autogrill para participar en un sorteo de productos de merchandising de ACTAYS.



¡TODOS SOMOS ERIK!

EL 23 de septiembre se celebró en Valencia una gala benéfica para ayudar a Erik, uno de nuestros niños afectados por una rara variante juvenil. Durante el evento se hicieron numerosas actividades y conciertos, y además los organizadores realizaron un sorteo benéfico cuya recaudación se destinó a ACTAYS.

YO SOY LIAM

A finales de septiembre se organizaron una serie de actividades enmarcadas en la Feria Internacional del deporte Infinity Sport de La Orotava, en Tenerife. El día 28 se proyectó en cines el documental "Yo soy Liam", un precioso y conmovedor relato de la experiencia de una de nuestras familias afectadas, con testimonios de la familia y de su entorno, que se han involucrado con absoluta entrega en la causa de ACTAYS. Y el 30 de septiembre se organizó la II Carrera Todos con Liam de La Orotava, en la que se donó lo recaudado por el importe de los dorsales y además se organizó un stand de ACTAYS para vender merchandising.



24 HORAS 24 SOCIOS

Por segundo año consecutivo tuvimos la suerte de repetir este desafío genial: a finales de octubre se celebra en Tenerife la carrera Non Stop Atalaya 24 horas, una carrera por equipos de relevos de 4 personas que corren 24 horas sin parar (desde el mediodía del sábado hasta el mediodía del domingo). Uno de los equipos deportivos, el Equipo Clator 3.7 de Tenerife nos propuso dedicarnos el desafío a través de la captación de socios, con el reto de conseguir un socio por cada hora corrida de carrera. ¡Y lo lograron!

DOCE MESES, UNA CAUSA

En octubre la asociación Doce Meses Una Causa celebró su 4ª comida solidaria en el Parque Etnográfico de Pinolere, en La Orotava, a beneficio de ACTAYS y otra organización local, en la que lograron no solo hacernos una generosa donación, sino además convocar a más de 200 personas que colaboraron con ACTAYS de la mejor forma posible: arropando a una de nuestras familias y dedicándole el día a nuestro querido Liam.

DKV con GIVING TUESDAY

Junto a nuestros amigos de la Fundación Stop SanFilippo fuimos seleccionados por la empresa DKV Seguros, que nos propuso participar en el Giving Tuesday de 2017 a través de un desafío por la plataforma de Mi grano de Arena, y duplicar la cantidad obtenida en el reto para dedicarla a la investigación de enfermedades raras infantiles y la asistencia de las familias afectadas

The DKV logo consists of the letters 'DKV' in a bold, sans-serif font. The 'D' is green, the 'K' is blue, and the 'V' is green. To the left of the logo is a small red dotted arrow pointing right.

NEMOMARLÍN

Todos los años en Navidad las escuelas infantiles NemoMarlín apuestan por la solidaridad con los niños y este año apostaron por nuestros peques, con la iniciativa de hacer llegar la historia de ACTAYS, nuestros sueños y aspiraciones para nuestros pequeños y sus familias, a todas las familias que componen la red de NemoMarlín. Además, desde la central de Madrid se organizó un sorteo de una cesta de Navidad en el que podían participar todos aquellos que donasen o se hiciesen socios de ACTAYS.

The logo for Nemomarlín nursery school features the name 'Nemomarlín' in a blue, rounded font, with 'nursery school' in a smaller, blue font below it. To the left is a red dotted arrow pointing right.

STOP TAY-SACHS Y SERGIO

En diciembre recibimos un regalo de Navidad por adelantado: una conmovedora donación de Stop Tay-Sachs, una asociación local creada por Rosa y Juan Carlos, los papás de Sergio. Nuestro pequeño Sergio falleció en febrero de 2017, pero a pesar de su dolor sus padres decidieron continuar apoyando a ACTAYS donando el importe recaudado a través de numerosos eventos sociales celebrados con el apoyo de la gente de Puertollano.

The logo for Stop Tay-Sachs is circular with a red border. Inside, there is a cartoon character and the text 'STOP TAY-SACHS' and 'www.stoptaysachs.es'. To the left is a red dotted arrow pointing right.

21218, NUESTRO NÚMERO MÁGICO

Cerramos el año con un video navideño que tuvo bastante difusión por redes ("Tus likes nos emocionan, tu donación nos transforma") y nuestra tradicional venta de Lotería Nacional del Sorteo Extraordinario de Navidad, la mayoría en formato electrónico. Y como nuestro número es mágico, aunque no volvimos a ganar una pedrea como en 2016, nos tocó el reintegro en el Sorteo Extraordinario de Lotería Nacional que se transformó en una lluvia de donativos. Todas las Navidades contamos con nuestro aliado de la Administración de Loterías Carlos III que tiene un enfoque social en su actividad y una visión responsable del juego.

The logo for Loterías Carlos III features a circular emblem with a crown and the text 'LOTERÍAS CARLOS III' to its right. To the left is a red dotted arrow pointing right.

LA NAVIDEÑA FERIA INTERNACIONAL DE LAS CULTURAS, AYUNTAMIENTO DE MADRID

2017 fue el segundo año consecutivo en el que recibimos el apoyo de la Embajada Argentina en Madrid para dedicarnos su rincón solidario en su stand de la Feria Navideña y hacernos un donativo a través de las ventas de todas las empresas argentinas que participaron.

The logo for the Ayuntamiento de Madrid is a blue square with a white crown emblem and the word 'MADRID' below it. To the left is a red dotted arrow pointing right.

A diver in a black wetsuit and scuba gear is underwater, holding a white banner. The banner features the ACTAYS logo, which includes a stylized figure of a person with arms raised, and the text 'ACTAYS' in large letters, with 'ACCION Y CURA PARA TAY-SACHS' written below it. The background is a greenish-yellow underwater scene with bubbles and light rays.

PARTICIPACIÓN EN ACTOS, CHARLAS Y EVENTOS DE FORMACIÓN

En Actays estamos continuamente formando y entrenando a nuestra plantilla y a nuestros voluntarios. Por eso, durante 2017, hemos participado e impartido muchas de estas charlas y seminarios:

VIII Congreso de Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos - Sevilla, del 15 al 18 de febrero 2017: Charla de Inauguración del Congreso a cargo de Beatriz Fernández, Fundadora de ACTAYS.

Acto oficial del día Mundial de las Enfermedades Raras el 2 de marzo de 2017: Acudimos a este acto con nuestro embajador Eduardo Noriega, que lo que nos dio mayor visibilidad durante su desarrollo, así como llegada directa a las autoridades presentes.

Seminario sobre Desarrollo de Medicamentos el 27 de abril en el Hospital Niño Jesús de Madrid: "Desginación y Desarrollo de Medicamentos Huérfanos", impartido por CIBERER.

Congreso Anual de la Sociedad Española de Neuro-Pediatria (SENEP), el 25 de mayo en Madrid. Fuimos convocados para participar en el Grupo de Trabajo de las Enfermedades Lisosomales, en donde nuestra Fundadora expuso los proyectos de investigación, e hizo partícipes a los médicos del Registro Europeo de Pacientes.

XVII Congreso de Fundraising los días 5, 6 y 7 de junio de 2017 en Madrid, organizado por la Asociación Española de Fundraising (AEFr).

Simposio "Todos somos raros, todos somos únicos" el 21 de junio de 2017, sobre resultados de Investigación en Enfermedades Raras en la Consejería de Sanidad de Madrid.

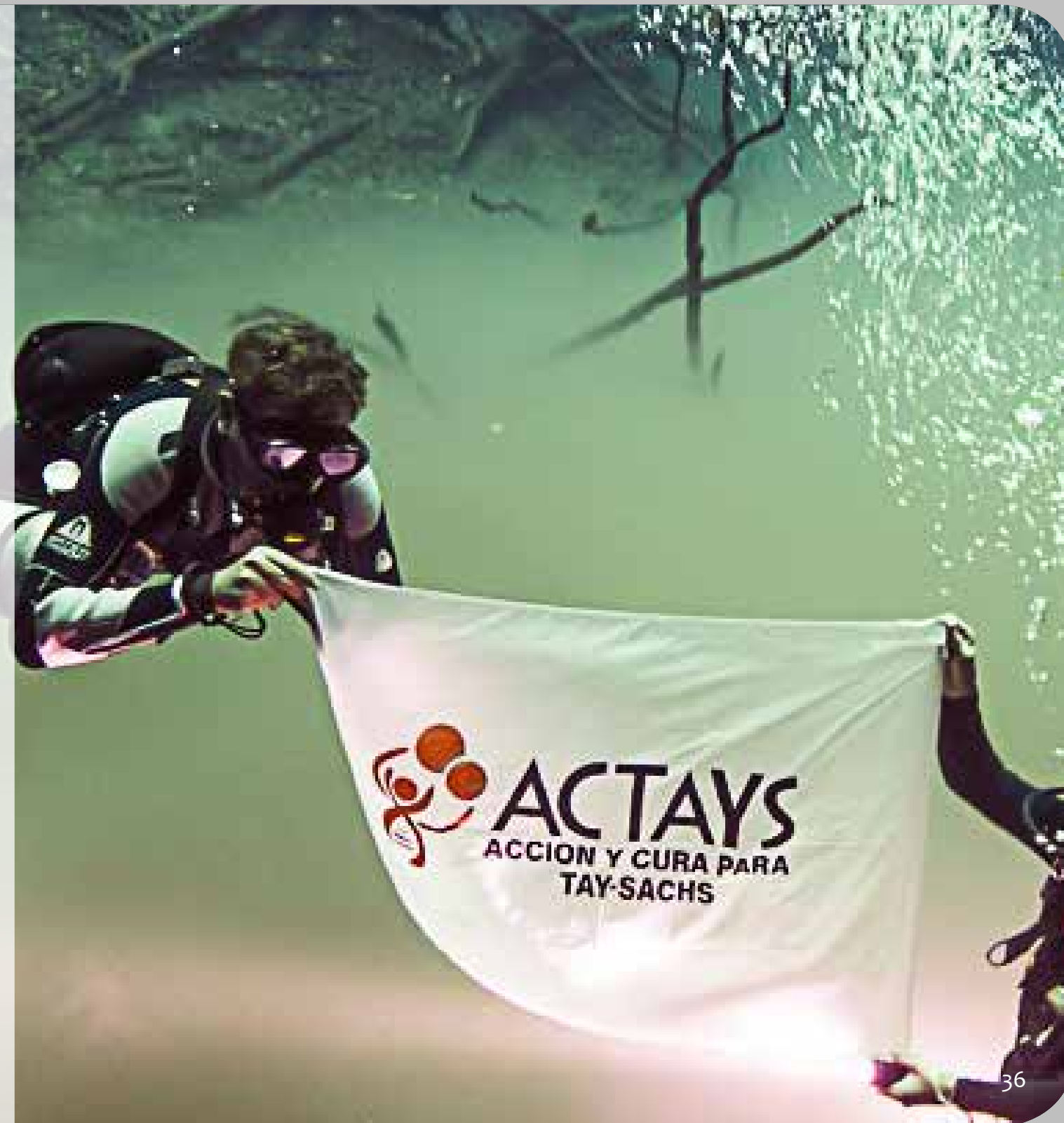
Curso sobre técnicas y captación de fondos en la AEFr y Fundación GMP en Madrid, el 30 de junio de 2017.

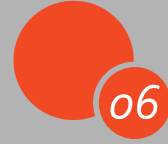
Seminario de la AEFr sobre Empresas: "Colaboración ONG-Empresa: Una visión práctica". Impartido el 26 de octubre en Madrid.

III Conferencia Europlan en Madrid, dedicada a impulsar un cambio en la vida de las personas con enfermedades raras a nivel estratégico nacional. El 3 de noviembre en el Ministerio de Sanidad, en Madrid.

Seminario sobre Cuidados Paliativos Pediátricos, el 15 de noviembre de 2017, en el Hospital General de Toledo.

Networking "InGoodCompanies" en el Impact Hub de Madrid el 14 de diciembre de 2017, organizado por hazloposible.org





NUESTROS PROTAGONISTAS

MARCO, Padre de Liam. La Orotava, Tenerife

“Me puse en contacto con ACTAYS y ellos fueron los que nos sacaron de tocar fondo cuando nos dieron el diagnóstico, nos sacaron de la devastación de pensar que vas a perder a tu hijo. ACTAYS nos ha dado la oportunidad de conectar con otras familias y junto a ellas dar batalla por esta enfermedad. Estuvieron desde el principio, fueron muy claros con nosotros sobre las posibilidades de Liam, pero también nos están ayudando mucho. Su labor es muy grande, no solo en la parte de la investigación, si no en el apoyo a las familias afectadas, tan grande que ya incluso están apoyando a familias afectadas en América Latina. Sé que para Liam no hay muchas esperanzas de llegar a una cura, pero el camino recorrido por Liam tiene que servir para otros niños, y será así gracias a la investigación que financia ACTAYS”.

FREDY, Padre de Fredy. Girona

“La doctora me dio dos noticias al mismo tiempo: la mala fue el diagnóstico, la buena que existía ACTAYS. Para mí ACTAYS en este corto tiempo ha sido un gran apoyo, me han ayudado muchísimo psicológicamente y en todo, estoy muy agradecido con ellos. Cuando me dieron el diagnóstico de esta enfermedad no tenía ningún horizonte, no sabía ni para dónde mirar, estaba paralizado. Pero ahora gracias a ACTAYS siento que me estoy preparando mejor, que no estoy solo.”

BEATRIZ, Madre de Hugo. Borja, Zaragoza

“Cuando tuvimos que enfrentar los últimos días de la vida de nuestro hijo, el equipo nuevo de Cuidados Paliativos Pediátricos del Hospital nos acompañó en sus últimas horas, y lo que pensamos que sería una experiencia aterradora, hoy la recordamos como bonita: todos alrededor de la cama de Hugo, cantándole canciones, improvisando con la guitarra de una de las terapeutas de paliativos... fue un momento especial. Ojalá hubieran llegado antes. Gracias al reclamo de más paliativos pediátricos de ACTAYS, esperamos que esto pueda cambiar la despedida de muchas otras familias en España”.



protagonistas

SUSANA y DAVID, Padres de Aleix. Mataró, Barcelona

“Somos como una gran familia. Cuando se va un niño de la asociación sientes que se te va algo, sabes que tú estás en ese barco y que ese niño pertenece un poquito a tu vida”. – David.
“Con ACTAYS nos sentimos respaldados a pesar del miedo al futuro. Nos ayudan a canalizar y a sacar todo lo que tienes dentro. Y los miedos, porque el miedo... es lo peor.” - Susana.

VIVIANA, Madre de Meritxell. Logroño

“Necesitamos ganar tiempo, lograr que salga una cura a tiempo para nuestros niños, por eso colaboro con ACTAYS y siempre que puedo recojo donativos con huchas que voy colocando en lugares conocidos. No tenemos tiempo, tenemos que salir, hacer que la gente salga y conozca lo que hace ACTAYS, así conseguiremos más ayudas para salvar a nuestros hijos.”

PROFESOR TIMOTHY COX, Universidad de Cambridge

“Trabajamos por una necesidad urgente, detener una enfermedad muy agresiva que se ha llevado muchas vidas y ha destrozado muchas familias. El trabajo de ACTAYS en España y de la Fundación CATS en Reino Unido nos ha dotado de herramientas imprescindibles para la investigación: un registro de pacientes detallado, un mapa de afectados en toda Europa, esencial para poner en marcha ensayos y una vía única para comunicar nuestros avances directamente a los interesados. Los argumentos y existencia de estas organizaciones son los que nos han abierto las puertas de las Agencias Oficiales para que nuestra investigación sea aprobada.”

DR. MARIO CORDERO, Universidad de Sevilla

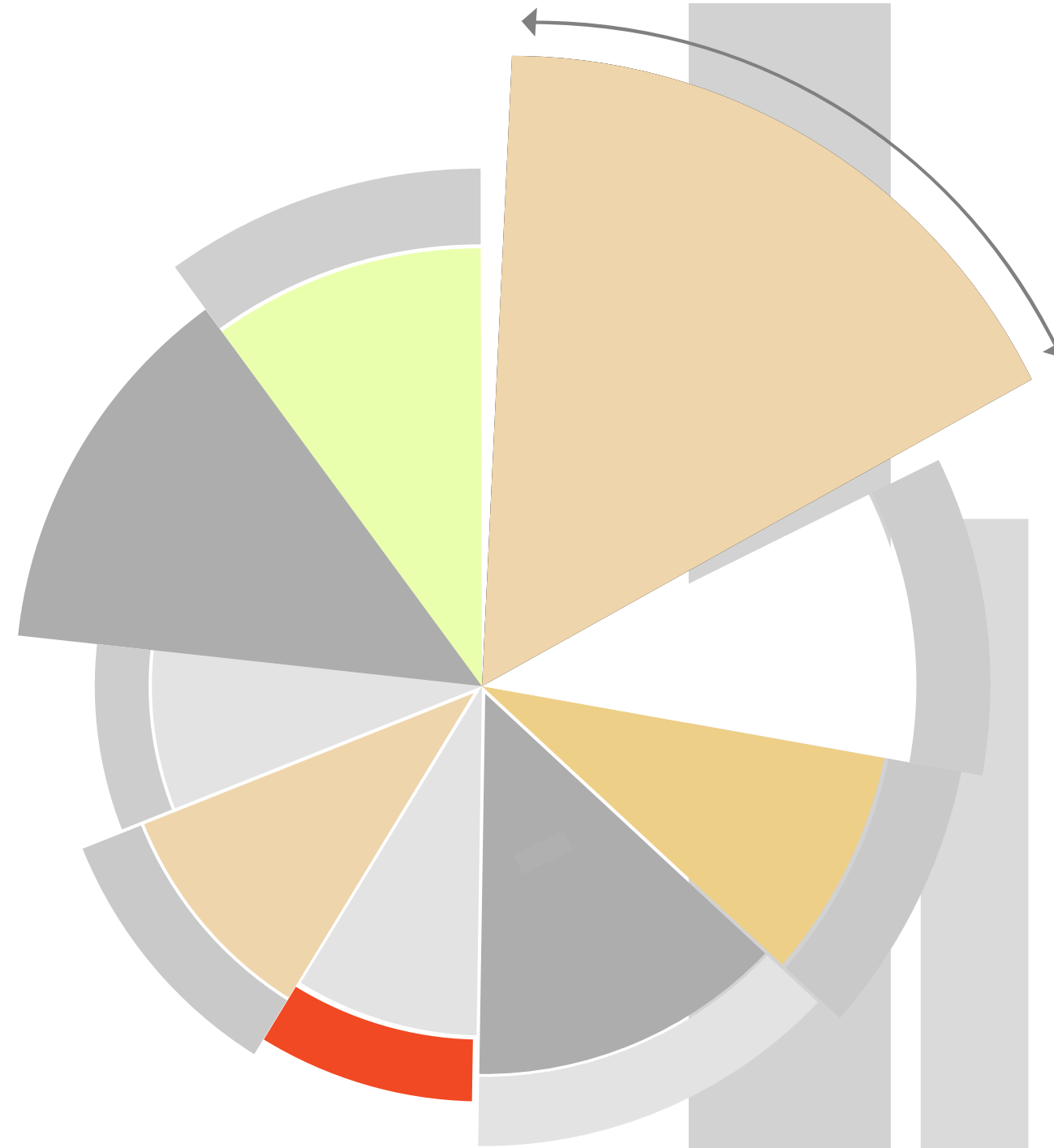
“Cuando supe que había una organización de pacientes de gangliosidosis GM2 no dudé en ponerme en contacto con ellos para exponerles una tesis de trabajo sobre la que veníamos investigando hacía un tiempo, y que sabíamos que nos abriría las puertas hacia alternativas terapéuticas para estas enfermedades. Este proyecto hoy existe gracias a la financiación de ACTAYS y a su increíble capacidad de trabajo. Y estar en contacto con la realidad de los pacientes a través de la organización es una experiencia absolutamente enriquecedora para el equipo investigador”.





LOS NÚMEROS

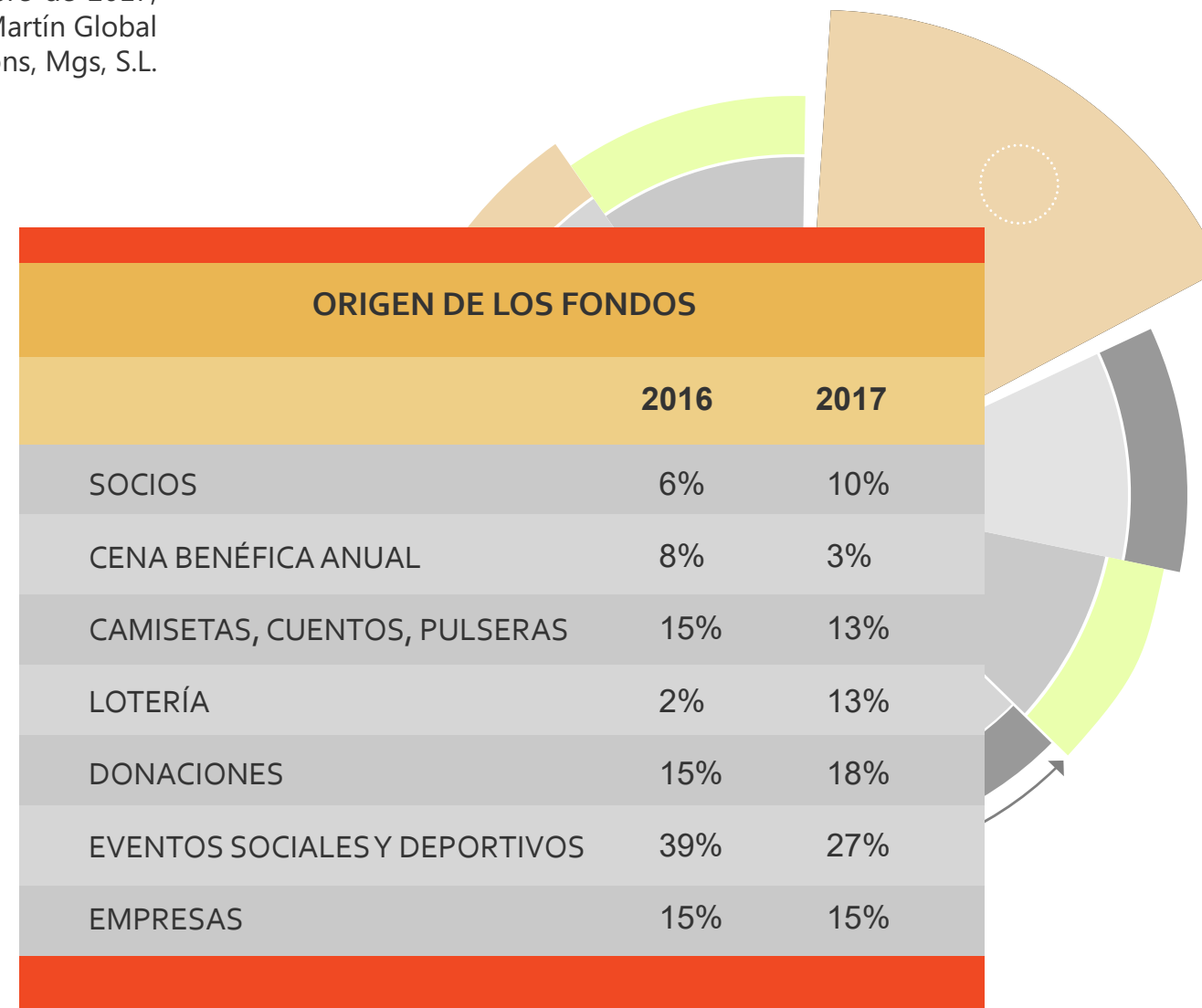
TRANSPARENCIA 7.1
BALANCE Y CUENTA DE EXPLOTACIÓN 7.2



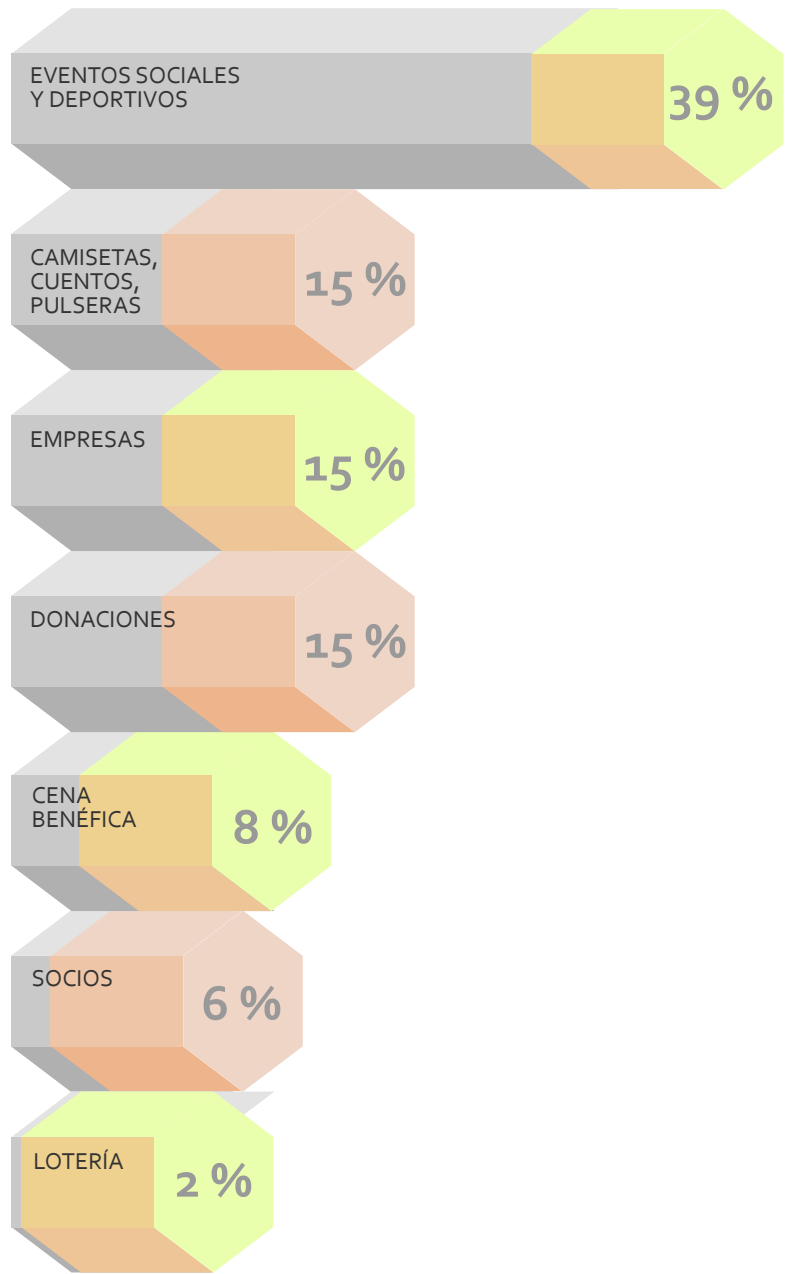
7.1

TRANSPARENCIA

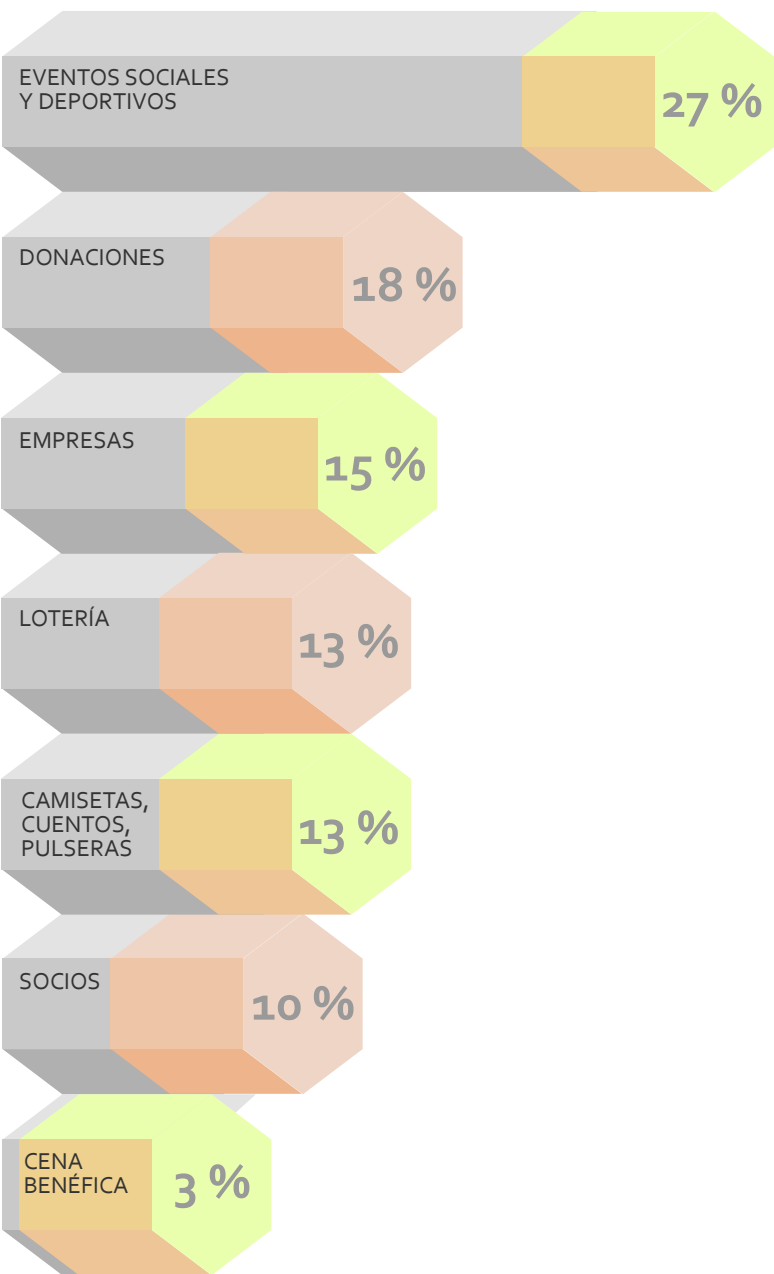
Estas son nuestras cuentas anuales al 31 de diciembre de 2017, contabilizadas por Martín Global Solutions, Mgs, S.L.



INGRESOS 2016

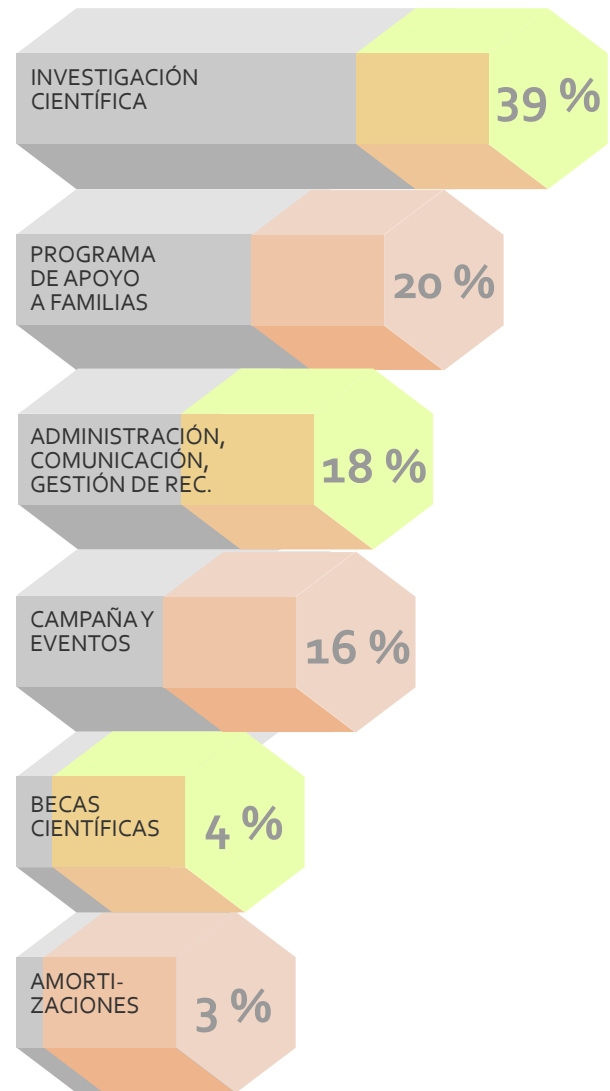


INGRESOS 2017

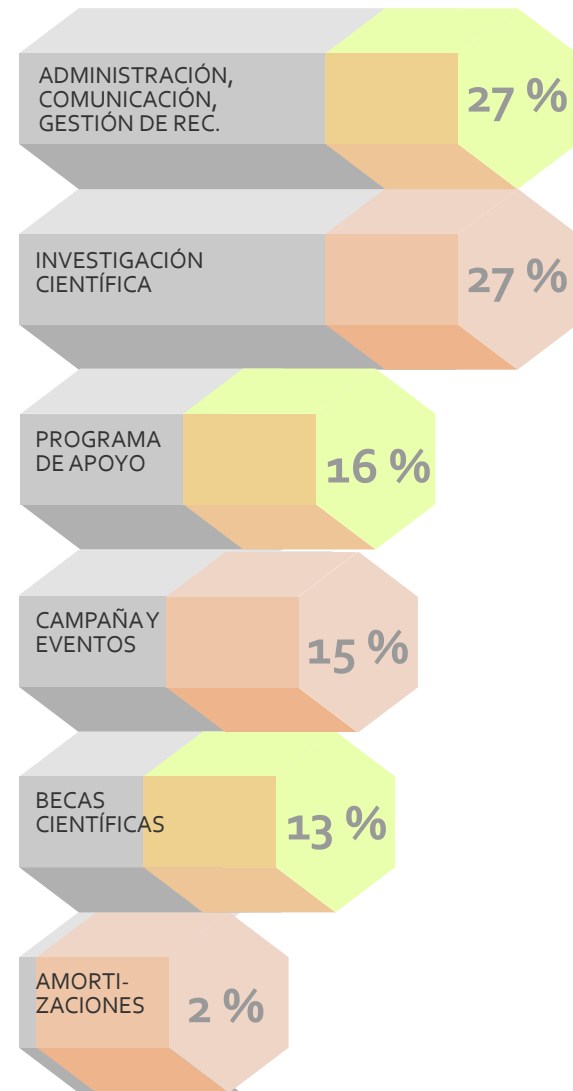




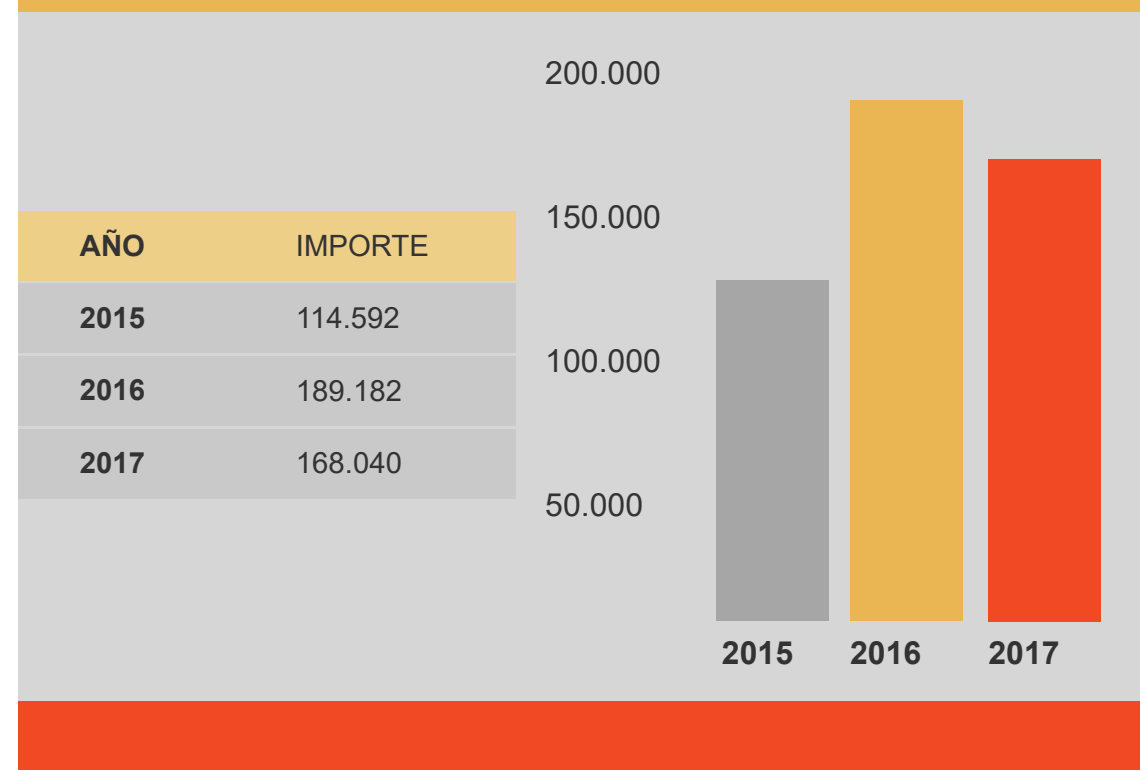
GASTOS 2016

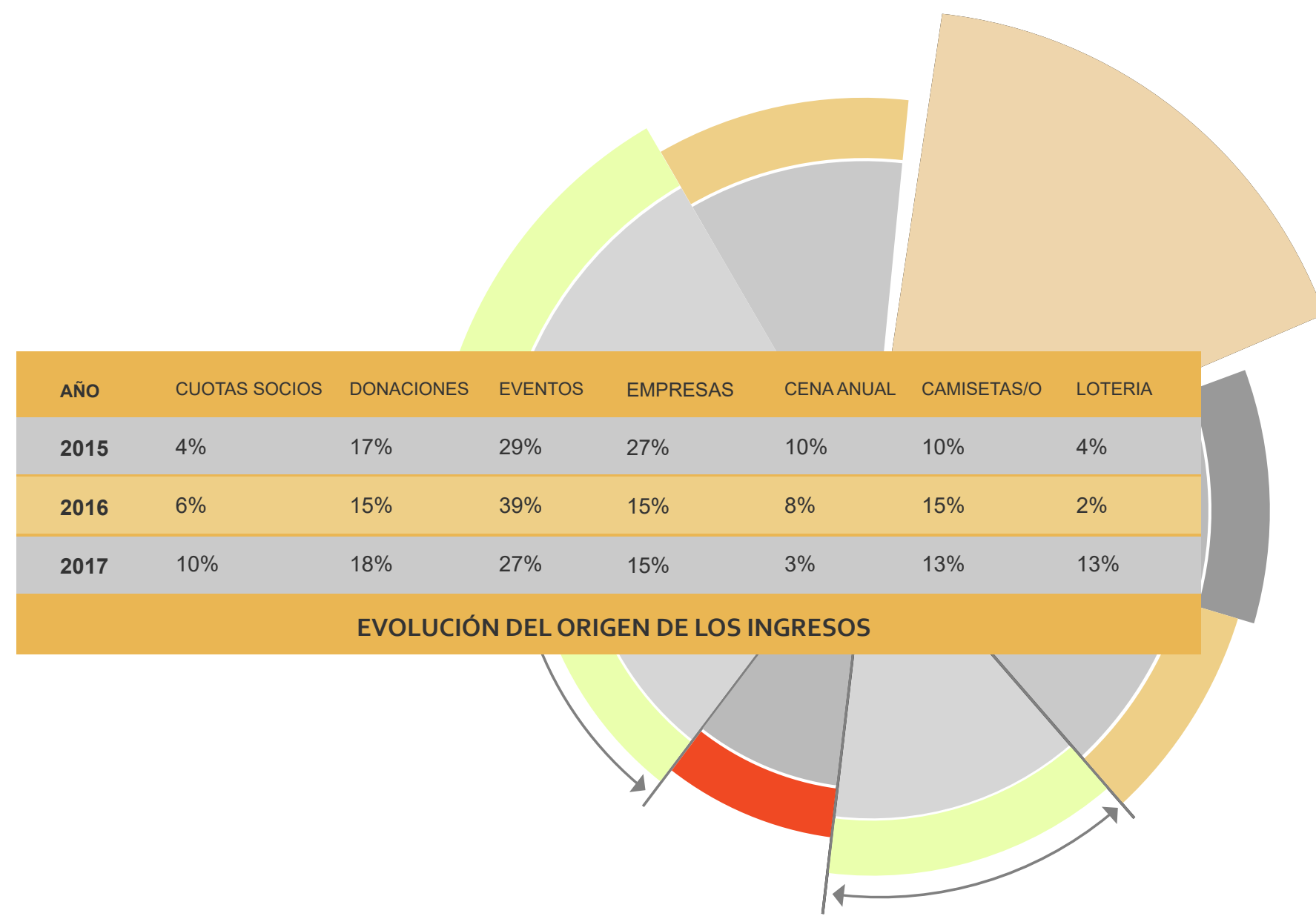


GASTOS 2017



EVOLUCIÓN DE INGRESOS

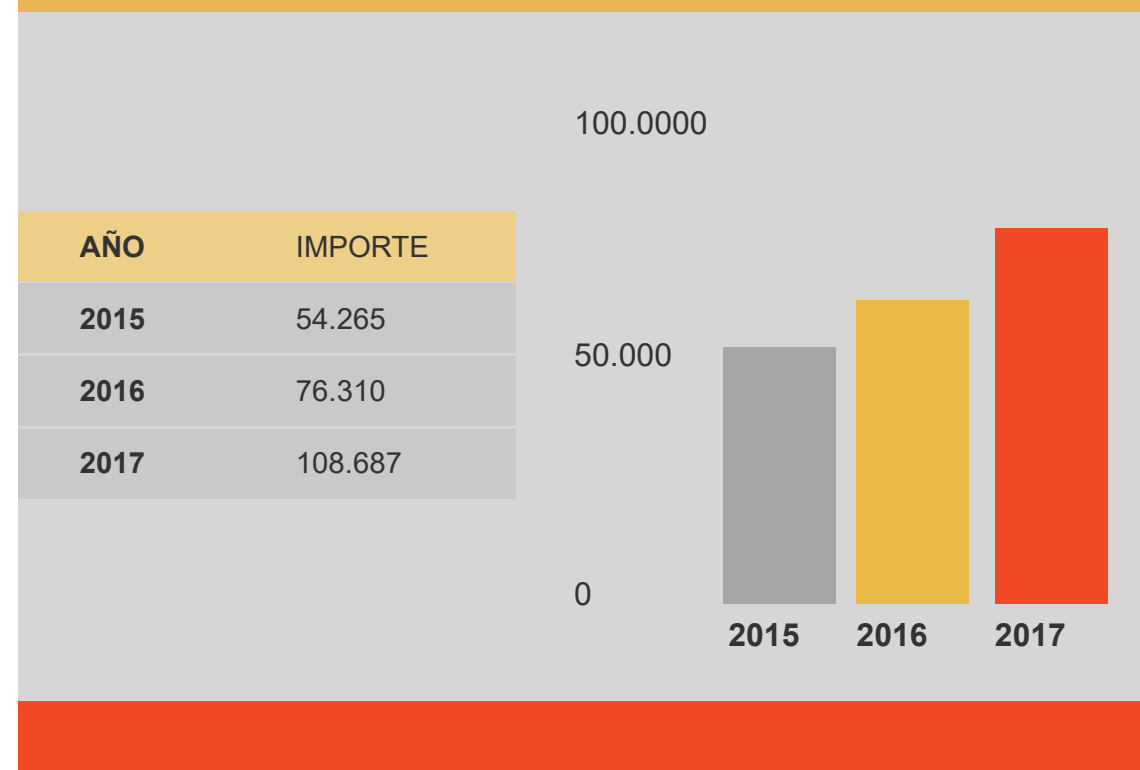




AÑO	CUOTAS SOCIOS	DONACIONES	EVENTOS	EMPRESAS	CENA ANUAL	CAMISETAS/O	LOTERIA
2015	4%	17%	29%	27%	10%	10%	4%
2016	6%	15%	39%	15%	8%	15%	2%
2017	10%	18%	27%	15%	3%	13%	13%

EVOLUCIÓN DEL ORIGEN DE LOS INGRESOS

EVOLUCIÓN DE LOS FONDOS DESTINADOS A PROYECTOS



AÑO	CAMBRIDGE	SEVILLA	BECAS CIENTÍFICAS	APOYO A FAMILIAS
2015	40.160	-	-	14.105
2016	22.500	24.511	4.825	24.475
2017	-	56.111	24.278	28.298

EVOLUCIÓN ECONÓMICA DE LOS PROYECTOS

7.2

BALANCE Y CUENTA DE EXPLOTACIÓN

BALANCE DE SITUACIÓN AL 31 DE DICIEMBRE DE 2017		
ACTIVO	2017	2016
A) ACTIVO NO CORRIENTE	147,16	3.448,54
II. INMOVILIZADO MATERIAL	147,16	3.448,54
2. INSTALACIONES TÉCNICAS Y OTRO INMOVILIZADO MATERIAL	147,16	3.448,54
217. EQUIPOS PARA PROCESOS DE INFORMACIÓN	1.695,78	1.249,00
219. OTRO INMOVILIZADO MATERIAL	6.793,75	6.793,75
2817. AMORTIZACIÓN ACUMULADA DE EQUIPOS	-761,37	-397,43
2819. AMORTIZACIÓN ACUMULADA DE OTRO INMOVILIZADO	-7.581,00	-4.196,78
B) ACTIVO CORRIENTE	95.989,63	114.965,90
III. DEUDORES COMERCIALES Y OTRAS CUENTAS A COBRAR	406,00	88,00
1. CLIENTES POR VENTAS Y PRESTACIONES DE SERVICIOS	406,00	88,00
430. CLIENTES	406,00	88,00
V. INVERSIONES FINANCIERAS A CORTO PLAZO	52,71	52,71
5. OTROS ACTIVOS FINANCIEROS	52,71	52,71
551. CUENTA CORRIENTE CON SOCIOS Y ADMINISTRADORES	52,71	52,71
VII. EFECTIVOS Y OTROS ACTIVOS LÍQUIDOS EQUIVALENTES	95.530,92	114.825,19
1. TESORERÍA	95.530,92	114.825,19
570. CAJA, EUROS	533,88	533,89
572. BANCOS E INSTITUCIONES DE CRÉDITO C/C VISTA, EUROS	94.997,04	114.291,30
TOTAL ACTIVO (A + B)	96.136,79	118.414,44

PATRIMONIO NETO Y PASIVO	2017	2016
A) PATRIMONIO NETO	104.028,98	116.972,19
A-1) FONDOS PROPIOS	104.028,98	116.972,19
I. CAPITAL	6.560,39	6.560,39
1. CAPITAL ESCRITURADO	6.560,39	6.560,39
100. CAPITAL SOCIAL	6.560,39	6.560,39
III. RESERVAS	110.411,80	42.225,32
1. LEGAL Y ESTATUTARIAS	110.411,80	42.225,32
112. RESERVA LEGAL	110.411,80	42.225,32
VII. RESULTADO DEL EJERCICIO	-12.943,21	68.186,48
129. RESULTADO DEL EJERCICIO	-12.943,21	68.186,48
C) PASIVO CORRIENTE	-7.892,19	1.442,25
V. ACREEDORES Y OTRAS CUENTAS A PAGAR	-7.892,19	1.442,25
1. PROVEEDORES	535,93	28,05
400. PROVEEDORES	535,93	28,05
3. ACREEDORES VARIOS	-10.565,06	-420,00
410. ACREEDORES POR PRESTACIONES DE SERVICIOS	-10.565,06	-420,00
4. PERSONAL (REMUNERACIONES PENDIENTES DE PAGO)	-1.173,66	-73,66
465. REMUNERACIONES PENDIENTES DE PAGO	-1.173,66	-73,66
6. OTRAS DEUDAS CON LAS ADMINISTRACIONES PÚBLICAS	3.310,60	1.907,86
4751. HACIENDA PÚBLICA, ACREEDORA POR RETENCIONES	1.902,06	941,73
476. ORGANISMOS DE LA SEGURIDAD SOCIAL, ACREEDORES	1.408,54	966,13
TOTAL PATRIMONIO NETO Y PASIVO	96.136,79	118.414,44

PÉRDIDAS Y GANANCIAS 31 DE DICIEMBRE DE 2017	2017	2016
A. OPERACIONES CONTINUADAS		
1. INGRESOS DE LA ACTIVIDAD PROPIA	168.040,13	189.181,80
A) CUOTAS DE ASOCIADOS Y AFILIADOS	17.667,96	10.800,32
B) SUBVENCIONES CONCEDIDAS POR LA ADMINISTRACIÓN	-	-
C) SUBVENCIONES PRIVADAS	25.800,00	27.696,00
D) DONACIONES Y LEGADOS IMPUTADOS AL EXCEDENTE DEL EJERCICIO	124.572,17	150.685,48
CENA BENÉFICA ANUAL	3.301,00	15.558,90
INGRESOS POR MERCHANDISING SOLIDARIO	22.318,91	28.851,50
INGRESOS POR DONATIVOS DE LOTERÍA	21.477,00	3.390,00
INGRESOS POR DONACIONES	77.475,26	102.885,08
E) REINTEGRO DE AYUDAS Y ASIGNACIONES	-	-
2. APROVISIONAMIENTOS	855,00	385,00
3. GASTOS POR AYUDAS Y OTROS: INVERSIÓN EN PROYECTOS	-108.687,02	-76.310,25
A) INVESTIGACIÓN CIENTÍFICA	-80.388,76	-51.835,34
PROYECTOS DE INVESTIGACIÓN	-56.110,56	-47.010,62
BECAS CIENTÍFICAS DE INVESTIGACIÓN	-24.278,20	-4.824,72
C) PROGRAMA DE APOYO A FAMILIAS	-28.298,26	-24.474,91
4. GASTOS DE PERSONAL	-31.389,29	-13.708,81
A) SUELDOS, SALARIOS Y ASIMILADOS	-24.716,17	-10.845,77
B) CARGAS SOCIALES	-6.673,12	-2.863,05
5. OTROS GASTOS DE LA ACTIVIDAD	-38.013,87	-27.703,67
A) SERVICIOS EXTERIORES	-38.013,87	-27.703,67
ARRENDAMIENTOS Y CÁNONES	-4.356,00	-3.811,50
SERVICIOS DE PROFESIONALES INDEPENDIENTES	-4.287,58	-1.382,85
SERVICIOS BANCARIOS Y SIMILARES	-653,16	160,37
CAMPAÑAS, CATÁLOGOS, CENA ANUAL, GASTOS DE MERCHANDISING	-26.296,55	-18.835,93
SUMINISTROS, CORREOS, TRANSPORTES, CONGRESOS, TASAS Y OTROS	-2.420,58	-3.833,76
6. AMORTIZACIÓN DEL INMOVILIZADO MATERIAL	-3.748,16	-3.657,59
A.1 RESULTADO DE EXPLOTACIÓN	-12.943,21	68.186,48
A.2 RESULTADO DE OPERACIONES FINANCIERAS	-12.943,21	68.186,48
A.3 RESULTADO ANTES DE IMPUESTOS	-12.943,21	68.186,48
A.4 RESULTADO DEL EJERCICIO PROCEDENTE DE OPERACIONES CONTINUADAS	-12.943,21	68.186,48
A.5 RESULTADO DEL EJERCICIO	-12.943,21	68.186,48



EMPRESAS COLABORADORAS CON ACTAYS

NUESTROS CÓMPLICES

DFIVE LEGAL PARTNER
MARTÍN GLOBAL SOLUTIONS
OK WEB
MPB LEADING PRODUCCIONES
ANA MALDONADO EVENTOS
JVS PHOTOGRAPHY

EMPRESAS COLABORADORAS

CAJAMAR
LA CAIXA
OYSHO
NEMOMARLÍN
STRATEGO ABOGADOS
DELL
AUTOGRILL IBERIA
HYUNDAI
DKV SEGUROS
SGS
SABORES DEL PLATA
BARROBEL AMÉRICA
BIOCOSMÉTICA EXEL
BODEGA LOS HAROLDOS
LA FRANCOARTINE SL
MEATS ARRAYANES
MIBIL VINOS DISTRIBUCIÓN
MONDOVINOS PREMIUN IMPORT
SABORES PATAGÓNICOS
VIÑALS WINES & FOOD.CO
CARMEN PEREZ JUAN S.L.

EMPRESAS COLABORADORAS

JAVIER BRICHETTO S.L.
PATAGON WINES S.L.
CEREAL HOUSE
LEALTADIS ABOGADOS
INCATEC
GESBAR
KARSAN
HOTEL CATEDRAL
FARMACIA RONDA 9-22
DOÑA PAKYTA
CORTIJO EL SOTILLO
AIRE
MOHS
POSADA DEL CURA
GUILLEN
LALÁ

INSTITUCIONES COLABORADORAS

EMBAJADA ARGENTINA
AYUNTAMIENTO DE ALGEMESÍ
AYUNTAMIENTO DE MATARÓ
AYUNTAMIENTO DE LA OROTAVA
AYUNTAMIENTO DE ALMERÍA
ILUSTRE COLEGIO DE ABOGADOS DE
ALMERÍA



Acción y Cura para Tay-Sachs se dedica a la lucha contra las enfermedades de Tay-Sachs y Sandhoff. Sus principales cometidos son captar fondos para la investigación, apoyar a las familias afectadas por éstas y otras enfermedades neurodegenerativas y sensibilizar.

www.actays.org

El Consorcio Europeo de **Tay-Sachs (ETSCC)** representa una voz unificada en Europa en la lucha contra las enfermedades de Tay-Sachs y Sandhoff.

www.etscc.org