

MEMORIA **2013**



STOP**SANFILIPPO**
FUNDACIÓN



LAS FOTOS DE LOS NIÑOS QUE APARECEN EN ESTA MEMORIA HAN SIDO PUBLICADAS BAJO LA EXPRESA AUTORIZACIÓN DE SUS PADRES O TUTORES LEGALES

QUÉ ES SANFILIPPO

El Síndrome de Sanfilippo es una enfermedad de carácter genético, que ocurre cuando el padre y la madre tienen el mismo gen defectuoso. Esto provoca que nuestro cuerpo no fabrique una proteína esencial, sin la cual nuestro organismo no puede eliminar una sustancia (mucopolisacáridos), y como resultado de ello se produce una acumulación de la misma en las células que acaba provocando la muerte celular. Los niños nacen completamente normales y hasta que no pasan unos años no se muestran síntomas que hagan pensar en una enfermedad. A medida que la sustancia se acumula en las células, el deterioro físico y cognitivo va en aumento, y acaba desembocando en la muerte prematura durante la adolescencia.

En este momento no existe tratamiento alguno que detenga la enfermedad, aunque afortunadamente la investigación en animales ha mostrado excelentes resultados, por lo que es nuestra intención participar en un programa que evalúe la eficacia del producto en humanos, ensayo clínico. Dada la baja prevalencia de la enfermedad y la complejidad del tratamiento, terapia génica, la industria farmacéutica no muestra interés en este tipo de programas, al menos de momento, por lo que se hace imprescindible la colaboración de organizaciones como Stop Sanfilippo en la financiación de los mismos.

SÍNTOMAS

Los síntomas iniciales suelen aparecer entre los dos y los cuatro años, y en ocasiones se pueden confundir con un trastorno de déficit de atención (TDA) al tratarse de hiperactividad y dificultad en el aprendizaje. Si a estos síntomas le añadimos otros de carácter físico, como infecciones respiratorias y de oído frecuentes, pelo grueso y cejas pobladas, entonces puede tratarse de una Mucopolisacaridosis tipo III o Sanfilippo.

CÓMO SE LLEGA AL DIAGNÓSTICO

La enfermedad suele diagnosticarse entre los dos y seis años de edad. Una vez se sospecha de una posible Mucopolisacaridosis tipo III, el primer paso es realizar un análisis de orina (Test de Berry) en busca de altas concentraciones de Heparán Sulfato. Confirmado este punto será necesario realizar un análisis de fibroblastos para identificar cual de las cuatro enzimas es la deficiente, y por lo tanto determinar el subtipo, A, B, C ó D.

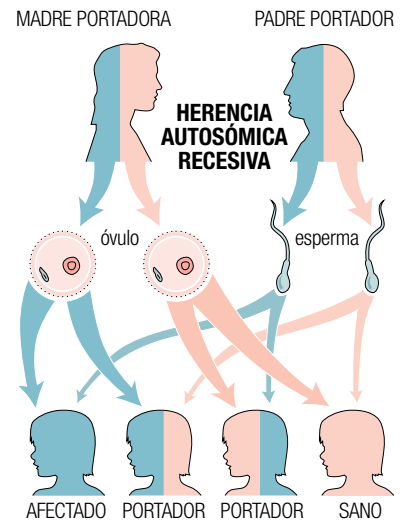
SUBTIPO	ENCIMA DEFICIENTE
Sanfilippo A	Heparán N-sulfatasa (SGSH)
Sanfilippo B	N-acetil- α -glucosaminidasa (NAGLU)
Sanfilippo C	Acetil CoA: α -glucosaminidotransferasa (HGSNAT)
Sanfilippo D	N-acetilglucosamina 6 sulfatasa (GNS)

Es muy importante conocer las mutaciones por dos razones:

- Los padres pueden beneficiarse de un diagnóstico prenatal en futuros embarazos. Puede realizarse un test por biopsia corial pasadas entre 12 y 15 semanas desde la última menstruación. También es posible realizar un embarazo mediante técnica de Diagnóstico Genético Pre-implantación (PGD), que implica el uso combinado de técnicas de reproducción asistida y de genética molecular.
- Podrían existir futuras terapias que dependan del tipo de mutación, como puede ser el caso de las Chaperonas.

PROBLEMAS FRECUENTES

- **Infecciones respiratorias, nasales y de oídos, adenoides y amígdalas.** Obstrucción de la vía aérea por hipertrofia de la lengua, respiración ruda...
- **Psicomotricidad:** Pueden tener dificultad para aprender a caminar o mantener el equilibrio, y las caídas suelen ser frecuentes. La acumulación de mucopolisacáridos en las articulaciones puede afectar la elasticidad de los tejidos y por lo tanto al movimiento de las extremidades. Apertura incompleta de los codos, torpeza en los dedos, rigidez en caderas y tobillos.
- **Hiperactividad y trastornos de conducta** son frecuentes, y probablemente son los aspectos más difíciles de manejar, provocando fatiga, ansiedad, y trastornos del sueño.
- **Diarreas frecuentes.**
- **Dificultad en el aprendizaje del lenguaje.**
- **Control del esfínter:** con frecuencia nunca llega a ser completo, y aún siendo adquirido, con el paso del tiempo puede perderse al igual que otras habilidades.



CÓMO SE HEREDA

El Síndrome de Sanfilippo se hereda como un rasgo autosómico recesivo, por tanto se expresa sólo en homocigóticos, los cuales deben haber heredado un alelo mutante de cada uno de los padres. Ambos padres del enfermo son generalmente portadores de la enfermedad (heterocigóticos); el riesgo de que sus hijos reciban el alelo recesivo de cada uno de ellos y por tanto resulten afectados es de 1:4 (25%); la probabilidad de que tengan hijos sanos para el Síndrome de Sanfilippo 1:4 (25%) e hijos portadores del Síndrome de Sanfilippo 1:2 (50%), afectando a ambos sexos por igual.

En cada nuevo embarazo existe un 25% de probabilidades de tener un hijo afecto. La ciencia nos permite eliminar este riesgo con técnicas de Diagnóstico Genético Pre-implantación, y también nos da la opción de realizar un test durante el embarazo, aunque ambas opciones tiene connotaciones éticas y morales que cada uno afronta de manera diferente.

A PARTIR DEL MOMENTO EN QUE EXISTA TRATAMIENTO LO MAS IMPORTANTE SERÁ DETECTAR LA ENFERMEDAD CUANTO ANTES, NO PODREMOS EVITAR LA ENFERMEDAD, PERO SI PODREMOS TRATARLA, Y ESTA ES LA DIRECCIÓN EN LA QUE TRABAJAREMOS.

OTRAS ORGANIZACIONES SANFILIPPO EN EL MUNDO



ESPAÑA, Barcelona / Belén Zafra
sanfilippobarcelona@gmail.com



USA, Ny / Kathleen Buckley
kbucley12866@gmail.com



USA, Tx / Roy Zeighami
contact@sf4k.org



SUIZA / Frederic Morel
info@fondationsanfilippo.ch



USA, Ny / Jill Wood
jw.mps3c@yahoo.com



USA, Ma / Stuart Siedman
contact@bensdream.org



USA, AI / Misty Luthcke



POLONIA / Arleta Feldman
maciek@lepszyoznan.pl



CANADÁ, Ontario / Elizabeth Linton
scrif@alifeorelisa.org



CANADÁ, Toronto
info@stridesforsophie.ca



FRANCIA, París / Karen Aiach



NETHERLANDS

QUIÉNES SOMOS



<http://www.youtube.com/watch?v=2hSq-72W32M>

Ante la falta de soluciones que hemos encontrado al enfrentarnos al Síndrome de Sanfilippo, hemos decidido crear **STOP SANFILIPPO**, una Fundación de carácter privado dedicada al fomento de la investigación de esta enfermedad, y así poder encontrar una cura o tratamiento.

La **Fundación Stop Sanfilippo** cuenta con un consejo de gobierno o **Patronato**, con la misión de vigilar que se cumplan debidamente los fines de la fundación.

También hemos contactado con organizaciones establecidas en todo el mundo y trabajamos con ellos de forma coordinada para seleccionar los mejores proyectos con la ayuda de un **Comité Asesor Médico** especializado en enfermedades lisosomales.

PATRONATO

Emilio López Alvarez
Presidente

Cristina Sánchez Salas
Vicepresidenta

Ignacio Sánchez Moreno
Secretario

PATRONOS

Naiara Leire García de Andoin Alonso

Elvira Olaso Montero

María Mercedes Louzao Osua

Gloria González Aseginolaza

COMITÉ ASESOR MÉDICO



Dr. Luis Gutiérrez-Solana

Hospital Niño Jesús.
Coordinador de la Sección de Neurología.



Dr. Pablo Sanjurjo Crespo

Hospital de Cruces, Bilbao.
Jefe Clínico de la Sección de Metabolismo del Servicio de Pediatría.
Catedrático de Pediatría y Premio Reina Sofía de Investigación.



Dra. Laura Gort

Hospital Clínic de Barcelona. Centro de Diagnóstico Biomédico.
Bioquímica y Genética Molecular.



Dra. María José Coll

Hospital Clínic de Barcelona. Centro de Diagnóstico Biomédico.
Bioquímica y Genética Molecular.



Dra. Pilar Tirado

Fundación Jiménez Díaz.
Servicio de Neuropediatría.

INVESTIGACIÓN

Algunas enfermedades se producen porque una o más proteínas no funcionan correctamente. Las proteínas son secuencias de aminoácidos, y son lo que usa el cuerpo humano a nivel químico para regularse y hacer sus funciones. Los aminoácidos son pequeñas moléculas compuestas principalmente por carbono, oxígeno, hidrógeno y nitrógeno, que se unen entre si mediante lo que se llama enlace peptídico. El ser humano y otras especies animales usan solo 20 tipos de aminoácidos. Son justamente las secuencias de ADN las que codifican la secuencia de aminoácidos que van a formar una determinada proteína. Cada 3 bases del ADN son leídas por las bases complementarias del ARN, y este es el encargado de sintetizar la cadena de aminoácidos que forman una determinada proteína.

De forma muy sencilla podríamos decir que al tener un gen mutado, la lectura que se realiza de la cadena de aminoácidos es incorrecta, de modo que no es posible generar una determinada proteína. En el caso de Sanfilippo, el material acumulado es Heparán Sulfato, Es importante entender el mecanismo anterior para poder comprender que alternativas terapéuticas podemos barajar. Teniendo en cuenta que la enfermedad se desarrolla por la carencia de una enzima y la posterior acumulación sustrato, podemos hablar de dos objetivos terapéuticos: ENZIMAS / SUSTRATO

En el caso del SUSTRATO hablaremos de posibles inhibidores u optimizadores, y en el caso de las ENZIMAS el conocido reemplazo enzimático, la terapia génica y las chaperonas.

ALTERNATIVAS TERAPÉUTICAS

TERAPIA GÉNICA

Corrigiendo el defecto.

OPTIMIZACIÓN DEL SUSTRATO (SOT)

Si nuestro organismo no puede eliminar un determinado material, porque no transformarlo y convertirlo en algo que si podamos degradar.

REDUCCIÓN DE SUSTRATO (SRT)

Si no podemos eliminar el material, y este es tóxico, tratemos de inhibir su producción.

REEMPLAZO ENZIMÁTICO

Si nuestro organismo no es capaz de desarrollar de formar correcta las proteínas para eliminar el material, intentemos suministrarlas.

CHAPERONAS

Ayudando al plegamiento correcto de la proteína.

MAPA DE INVESTIGACIÓN

INSTITUCIÓN	INVESTIGADOR PRINCIPAL	TERAPIA
ESPAÑA. Universidad de Barcelona. Departamento de Genética	Daniel Grinberg Luisa Vilageliu	Grinberg y Vilageliu trabajan en diferentes aproximaciones terapéuticas enfocadas a Sanfilippo C, aunque algunas de ellas son comunes al resto de tipos de Sanfilippo
ESPAÑA. Universidad de Barcelona. Centro de Biología Animal y Terapia Génica	Fátima Bosch	Desarrollo de una Terapia Génica dirigida a corregir el gen defectuoso en el Síndrome de Sanfilippo A. El Vector Viral Adenoasociado AAV9 ha sido designado como medicamento huérfano por la FDA el 1 de junio de 2012, y por la EMEA el 21 de junio de 2012. No hay confirmación de fecha para el ensayo
ESPAÑA. Hospital Germans Trias i Pujol	Antoni Matilla	Determinar si la aplicación de una dieta cetogénica en niños afectados por Sanfilippo reduce el acumulo de GAG's en las células y por tanto el avance de la enfermedad
REINO UNIDO. Shire Human Genetics	Patrick Haslett	Desarrollo de una Terapia Intratecal dirigida a Sanfilippo A. Programa HGT 1410. Ensayo Clínico en Fase I/II finalizada. Prevista Fase Iib para confirmar eficacia en el primer trimestre de 2014
FRANCIA. Instituto Pasteur y Amsterdam Molecular Therapeutics	Jean-Michael Heard	Instituto Pasteur y el Amsterdam Molecular Therapeutics colaboran en el desarrollo de una Terapia Génica dirigida a Sanfilippo B. El ensayo comenzó en septiembre de 2013 con cuatro niños
FRANCIA. Lysogene	Olivier Danos	Lysogene lleva a ensayo clínico la primera terapia para Sanfilippo en el mundo a finales de 2011. La fase I/II ha finalizado a mediados de 2013. No hay noticias sobre el avance del programa
FRANCIA. Universidad Pierre et Marie Curie	Matthieu Sollogoub	Desarrollo y evaluación de chaperonas para el tratamiento de Sanfilippo B. Se espera que estas moléculas sean capaces de ayudar a la formación de la proteína en ciertas mutaciones, restaurando parcialmente la capacidad de degradar Heparan Sulfato
POLONIA. University of Gdansk Department of Molecular Biology	Grzegorz Wegrzyn	El Profesor Wegrzyn continua investigando el efecto inhibitor de otras isoflavonas, así como de algunos derivados sintéticos de las mismas
CANADÁ. Universidad de Montreal. Sainte-Justine Research Center	Alexey Pshezhetsky	Proyecto dirigido a identificar compuestos capaces de atravesar la barrera hematoencefálica y que actúen como chaperonas. Sanfilippo C. Recientemente le ha sido asignada una beca de 650.000\$ por el Instituto de Salud Canadiense
ESTADOS UNIDOS. Zacharon Pharmaceuticals	Brett Crawford	Zacharon tiene como objetivo terapéutico la optimización del sustrato (Heparán Sulfato) de modo que éste pueda ser transformado en otra molécula que pueda ser eliminada por el organismo. Válido para los tipos A, B y C
ESTADOS UNIDOS. Texas Children's Hospital	Marco Sardiello	El grupo en el que trabaja el Dr. Sardiello descubrió recientemente la existencia de un programa genético capaz de controlar la actividad de los lisosomas a través del Master Gene TFEB. Basándose en ello, el Dr. Sardiello investiga como modular este gen y con ello la capacidad de degradación de los lisosomas
ESTADOS UNIDOS. Nationwide Children's Hospital	Haiyan Fu Douglas M. McCarty	Terapia Génica dirigida a corregir el gen defectuoso en Sanfilippo A y B
ESTADOS UNIDOS. The Los Angeles Biomedical Research Institute at Harbor-UCLA	Patricia Dickson	Patricia Dickson trabaja en el desarrollo de la encima deficiente para Sanfilippo B, NAGLU. Uno de los problemas es hacer que esta encima atraviese las células. Este grupo ha desarrollado una encima etiquetada con IGF2 que atraviesa las células de forma eficiente. El siguiente paso es realizar test en modelos animales



La historia de Aritz, Ixone y Unai



Aritz, Ixone y Unai son energía en

estado puro, son risas, son miradas cómplices, son canciones en cada rincón.

Desde qué se despiertan hasta que se acuestan son la luz y el motor de nuestra vida. Una caricia o una sonrisa suya me hace pensar que todo es posible y me hace luchar por ellos porque "el futuro es hoy".

INVESTIGACIÓN

PROGRAMAS FINANCIADOS 2013



Andrea Ballabio

Telethon Institute Genetics & Medicine. Napoles. Activación y modulación del gen master TFEB.
<http://www.tigem.it/en/research/researchers/andrea-ballabio>

APORTACIÓN: **10.000 USD**



Antonia Ribes

Hospital Clinic de Barcelona. Estudio de CoQ10 en pacientes afectados de la enfermedad de Sanfilippo.
<http://cdb.hospitalclinic.org/laboratorios/bioquimica-genetica-molecular/errores-congenitos-metabolismo/>

APORTACIÓN: **10.000 €**



Kim Hemsley y John Hopwood

Women's and Children's Hospital, Adelaida. Estudio detallado de los procesos implicados en la patología del Síndrome de Sanfilippo.
<http://www.wch.sa.gov.au/>

APORTACIÓN: **37.000 €**



Daniel Grinberg y Lluïsa Vilageliú

Universidad de Barcelona. Corrección de mutaciones sin sentido.
<http://www.wch.sa.gov.au/>

APORTACIÓN: **15.000 €**



Antoni Matilla

Tratamientos terapéuticos en un modelo de ratón de Sanfilippo. Hospital Germans Trias I Pujol. Barcelona.

<http://www.btnunit.org/>

APORTACIÓN: **50.443 €**



ABEONA THERAPEUTICS

En 2013 nace una nueva compañía, Abeona Therapeutics, fruto de un acuerdo de colaboración entre el Nationwide Children's Hospital de Ohio y un grupo de Organizaciones de pacientes a nivel mundial, con el objetivo de realizar un ensayo clínico con terapia génica, una vez ha quedado demostrada su eficacia y seguridad en animales.

En este primer acuerdo, Stop Sanfilippo participa como accionista en este consorcio. Nuestro objetivo para 2014 es financiar el coste completo de la Fase I/II en España, para el que inicialmente necesitaremos tres millones de euros.

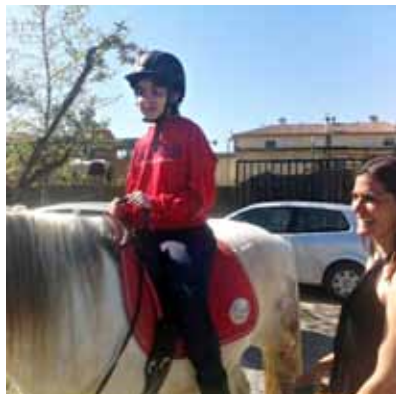
<http://www.nationwidechildrens.org/>

<http://abeonatherapeutics.com/>

APORTACIÓN: **50.000 USD**

TERAPIAS PALIATIVAS

TERAPIAS FINANCIADAS 2013



Además de financiar investigación financiamos terapias paliativas para los niños, y en 2013 hemos pagado el siguiente número de sesiones:

TIPO DE TERAPIA	NÚMERO DE SESIONES
Hipoterapia	96
Fisioterapia	480
Hidroterapia	144
Logopedia	48
TOTAL	768



La **equinoterapia** o **hipoterapia** es una terapia integral empleada por profesionales de la salud física o mental para promover la rehabilitación de niños, adolescentes y adultos a nivel neuromuscular, psicológico, cognitivo y social por medio del caballo como herramienta terapéutica y coadyudante.

La **fisioterapia** es una disciplina de la Salud que ofrece una alternativa terapéutica no farmacológica, para paliar síntomas de múltiples dolencias, tanto agudas como crónicas, por medio del ejercicio terapéutico, calor, frío, luz, agua, masaje y electricidad. Tiene como objetivo facilitar el desarrollo y recuperación de la máxima funcionalidad y movilidad del individuo.



La **hidroterapia** es la utilización del agua como agente terapéutico, en cualquier forma, estado o temperatura ya que es la consecuencia del uso de agentes físicos como la temperatura y la presión. Se define como el arte y la ciencia de la prevención y del tratamiento de enfermedades y lesiones por medio del agua.

La **logopedia** es la disciplina sanitaria que diagnostica, evalúa y rehabilita, los problemas, disfunciones, retrasos o trastornos que se presentan en la comunicación, el lenguaje, el habla, la voz y la deglución. Para ello, se trabaja desde el campo anatómico, psicológico y fisiológico.



La historia de Daniel



Daniel tenía tanta prisa por nacer como yo ganas de ver su cara, le prometimos

que sería feliz, que llegaría tan alto como quisiera, que jamás pondríamos límite a sus sueños. El día que los médicos nos dieron su diagnóstico hace ya tres años, sentimos miedo, miedo de no verlo volar, en cierto modo nos cortaron un poco las alas.

Entendimos el porqué Daniel a veces no hablaba, estaba nervioso, se caía... todo parecía tener sentido, salvo una cosa que retumbaba en nuestra cabeza, que nuestro hijo jamás sería adolescente, que Sanfilippo nos iba a arrebatar esa mirada, esa sonrisa, esa preciosa cara.

En ese mismo momento decidimos luchar, recorrer el mundo buscando soluciones, conociendo familias que como nosotros se negaran a aceptar ese final. Estos tres años nos han enseñado que no importa de que parte del mundo seas, nadie se ha hecho a la idea, todos los padres queremos luchar contra esta enfermedad y ver crecer a nuestros hijos, darles el futuro que les prometimos.

El miedo y el dolor no han desaparecido pero podemos mirar a los ojos a nuestro hijo y decirle que estamos en primera línea de batalla, que estamos seguros de que finalmente sus deseos y los nuestros serán realidad, su enfermedad se podrá curar. Cada día Daniel lucha por aprender, por ser feliz y que seamos felices con él, no hay guerrero como el.



La historia de Andrea



Nuestra princesa Andrea

tuvo prisa por llegar a nuestras vidas, por sorpresa, ya que no la esperábamos tan pronto...

Una preciosa muñequita, con carita de ángel y unos hermosos ojos que brillaban cada vez que nos veían, pedacito de nuestro ser que nos cambió la vida... Nos llena de felicidad con cada sonrisa y abrazo que nos regala día a día. Es el motor que nos impulsa a levantarnos cada mañana y la motivación en los momentos difíciles.

Lo más preciado que tenemos, esa es Andrea.

INFORME ECONÓMICO FINANCIERO 2013

INGRESOS (euros)	2013
INGRESOS EVENTOS Y CAMPAÑAS	127.833
INGRESOS SOCIOS	19.556
INGRESOS FINANCIEROS	20
DONACIONES EMPRESAS	62.434
DONACIONES PARTICULARES	224.309
TOTAL INGRESOS	434.152,21

GASTOS (euros)	2013
IMPUESTOS	1.094,84
REHABILITACION NIÑOS AFECTADOS	15.713,58
GASTOS BANCARIOS	946,57
ORGANIZACIÓN DE EVENTOS	41.755,91
CONGRESOS MÉDICOS	1.472,95
INVESTIGACION	58.491,25
GASTOS ADMINISTRACION	2.652,71
WEB	243,11
GASTOS GENERALES	4.081,55
TOTAL GASTOS	126.452,47

SE DESTINAN 300.000€ A RESERVAS PARA INVESTIGACIÓN EN 2014

3% Gastos de gestión

9% Eventos y campañas para captación de fondos y difusión. Por cada euro invertido obtenemos 3,06€

4% Terapias paliativas

INVESTIGACIÓN

84%



La historia de Borja



Borja es un niño que radia felicidad, con una sonrisa que no le cabe en la cara

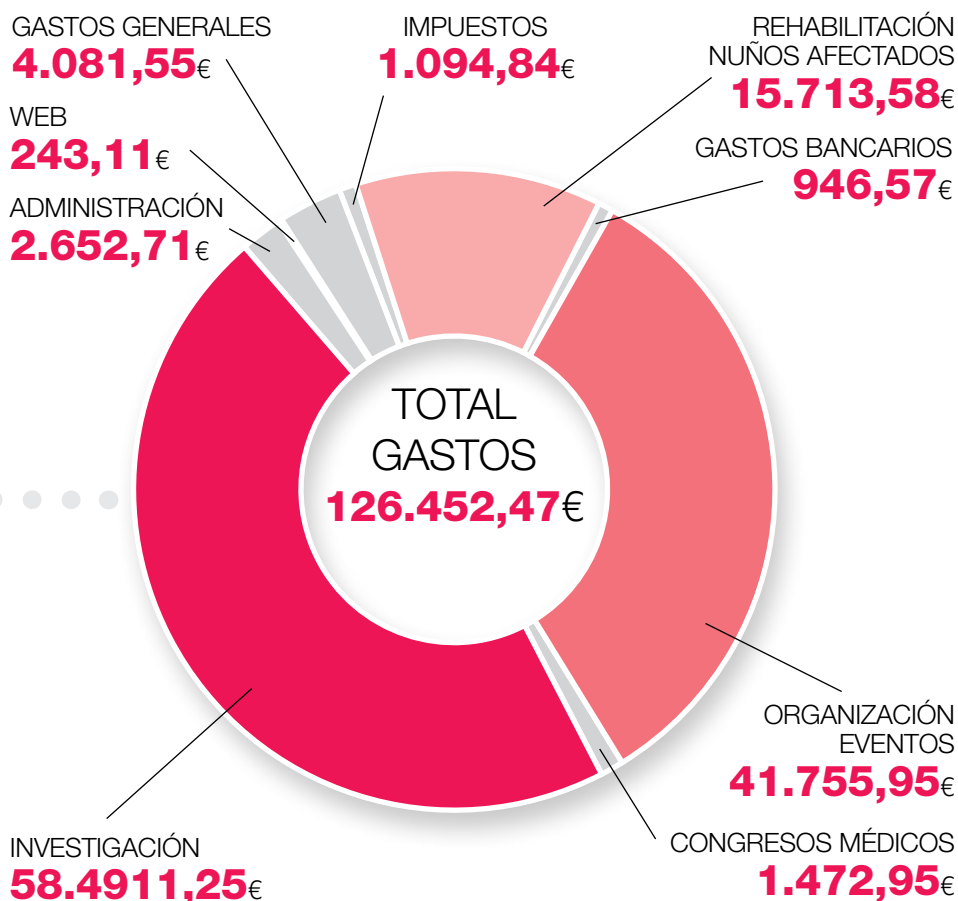
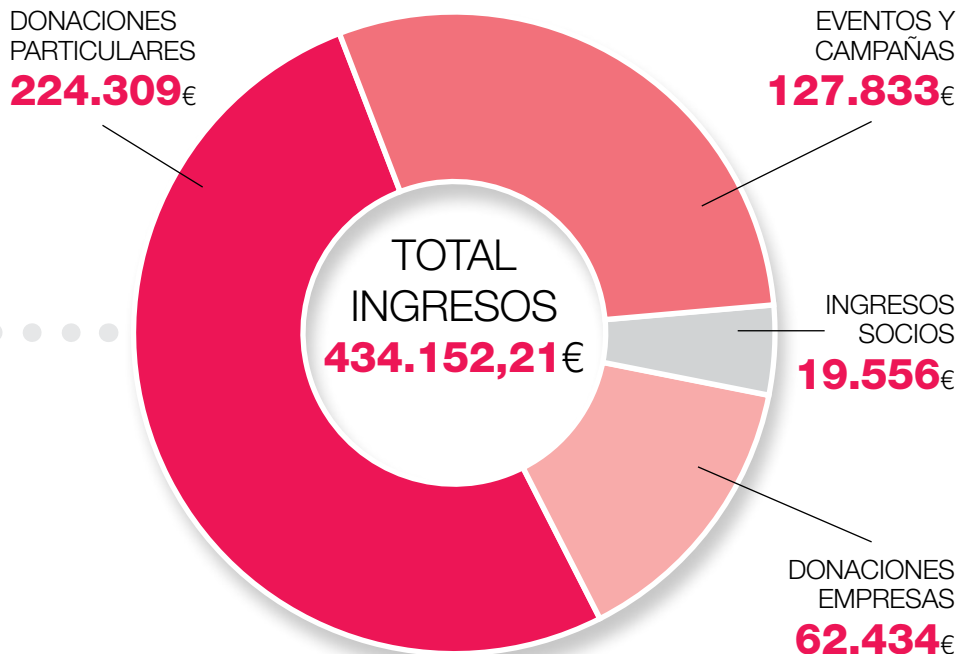
y que con una mirada lo dice todo. Le encanta estar con su gente, besarlos y abrazarlos. Le encanta jugar a la pelota, tocar la guitarra y cualquier instrumento musical y escuchar y cantar canciones.

Cada día de Borja es un reto, una lucha, una entrega y una ilusión.

Para nosotros Borja es la vida, es la magia, es nuestro corazón. No se puede expresar tanto sentimiento porque cuando el sentimiento es tan grande desborda el alma y cuando desborda el alma no hay palabra alguna que lo pueda describir. Borja nos enseñó a valorar lo importante y a los importantes, a disfrutar los momentos, a dejar de anhelar un futuro y vivir un presente, a no quejarnos por tonterías, a luchar como guerreros, porque con tan solo cuatro años es la persona más fuerte que conozco, la que más me ha enseñado, y siempre con la mejor sonrisa.

No quisiera vivir otra vida que no fuera la mía, solo por el echo de prescindir de mi borja, de mi gente. Que siempre haya una guitarra que sacar y cuatro sevillanas que cantar.

Por ti Borja, por el niño de la sonrisa eterna.



CALENDARIO DE ACTIVIDADES

21 ABRIL 2013

II CARRERA POPULAR SÍNDROME SANFILIPPO

“Una segunda carrera era para nosotros un gran paso, queríamos superar el éxito del año pasado, no solo en dorsales, queríamos que todos aquellos que nos apoyan vivieran un día especial, tan especial como es para nosotros verlos a todos unidos por nuestra causa.

Lo hemos conseguido, hemos reunido **2.005 corredores, más de 100 voluntarios y 19.545 €** que han sido destinados al nuevo proyecto de investigación iniciado en España”.



viejo
Tu móvil
PUEDE SALVAR *Vidas*
Movilsolidario.es



226
MOTIVOS

UN SUEÑO,
UN RETO,
UNA CAUSA



NADAR 3.8 KM



PEDALEAR 180 KM



CORRER 42.2 KM

226 KM - 226 MOTIVOS

226 MOTIVOS. UN SUEÑO, UN RETO, UNA CAUSA

Nadar 3.8 km, recorrer 180 km en bicicleta y terminar con una maratón de 42,2 km para obtener el privilegio de Finisher.

“¡Más de 226 Motivos! Motivos que seréis todos vosotros, aquellos que conociéndome o no, conociendo la enfermedad o no, querías ayudarme a completar mi sueño, y sobre todo queráis ayudar a completar el sueño de la Fundación Stop Sanfilippo, que no es otro que algún día parar esta enfermedad”.

El reto de David Paños lleva recaudado **2.534 €**.



JORNADA DE RECOGIDA DE FONDOS EN BILBAO



25 DICIEMBRE 2013

CARRERA DE LA SOLIDARIDAD

En esta edición la carrera de la solidaridad colaboró con la Fundación Stop Sanfilippo, Acción contra el Hambre, Cáritas, Banco de Alimentos, Fundación River Kids y Cruz Roja.

2013

CAMPAÑA TU VIEJO MÓVIL PUEDE SALVAR VIDAS

Movilsolidario.es es una iniciativa de Stop Sanfilippo y Acción contra el Hambre, cuyo objetivo es recoger móviles usados de empresas y particulares.

El beneficio obtenido por la reutilización o reciclado del material donado se destina íntegramente a proyectos de investigación científica para el Síndrome de Sanfilippo y a los proyectos nutricionales de Acción contra el Hambre.



20 OCTUBRE 2013 PEDALES DE ILUSIÓN

El domingo 20 de octubre la Fundación Stop Sanfilippo y NetApp organizaron la 4ª edición de la marcha ciclista "Pedales de Ilusión 2013" por una buena causa: conseguir un tratamiento para los niños afectados por Síndrome de Sanfilippo.

"Ayer todos los que formamos la Fundación Stop Sanfilippo volvimos a sentir la SOLIDARIDAD. Gracias porque con vuestras aportaciones y vuestro apoyo los sueños se pueden convertir en realidad".

**422 inscritos, 65 voluntarios,
38 empresas y 18.887 € recaudados.**



16 NOVIEMBRE 2013 III TORNEO DE PÁDEL STOP SANFILIPPO

El Club de Pádel de la Moraleja acogió el III Torneo de Pádel Benéfico para recaudar fondos destinados a la investigación del Síndrome de Sanfilippo. Los participantes recibieron una bolsa con material y los ganadores un premio donado por la firma de joyería Nicol's, HP, Campofrío y Matas y Campins. Con su ayuda, estas empresas han querido solidarizarse de nuevo con esta causa, la lucha contra una terrible enfermedad infantil prácticamente desconocida en nuestro país.

**84 inscritos, 10 voluntarios,
10 empresas y 5.780 € recaudados.**

INTERVENCIONES EN MEDIOS

TELEVISIÓN

02/01/2013 / **Rtve: Telexornal Galicia.** Noticia Ismael Santos y el Síndrome de Sanfilippo

03/03/2013 / **Noticias Cuatro.** Un Héroe llamado Dani López

19/12/2013 / **ETB Hoy.** Naiara, madre de tres niños afectados

RADIO

07/02/2013 / **La Cope.** Las Mañanas con Javi Nieves

27/12/2013 / **Onda Cero.** La Brújula con Carlos Alsina. Minuto 8

PRENSA

17/01/2013 / **Andalucía Información:** Campaña movilsolidario

27/12/2013 / **El correo.com:** Necesitamos ayuda para salvar la vida de nuestros tres hijos

27/12/2013 / **ABC:** Necesitamos ayuda para salvar la vida de nuestros tres hijos

28/12/2013 / **La Voz de Galicia:** Una madre bilbaina asume el reto de salvar a sus tres hijos

28/12/2013 / **El Diario Vasco:** Si hay un ensayo clínico ya, el Síndrome puede curarse...

29/12/2013 / **Deia.com:** Naiara y su prole luchan contra reloj

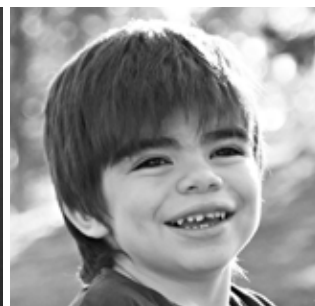
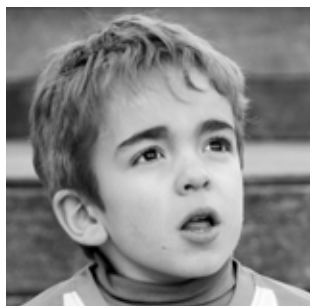
OTRAS WEB

21/02/2013 / **almasespeciales.org:** Reportaje fotográfico Daniel López

24/10/2013 / **compromisorse.com:** Pedales de Ilusión recauda casi 19.000€

18/12/2013 / **checkorphan.org:** Abeona obtiene 750.000\$ de Fundaciones (Inglés)

EMPRESAS SOLIDARIAS



GRACIAS

SANFILIPPO EN CHAMONIX



Ayer fue un día especial, emocionante, conmovedor... simplemente maravilloso. Todo ello fue motivado por la reunión que tuvo lugar en el Parc de Merlet de Chamonix de varias familias con hijos que padecen el "Síndrome de Sanfilippo" y de los miembros de "Auxilium", la asociación compuesta por seis empresarios suizos que es el principal sponsor de mi proyecto "Escalando con Sanfilippo".

Cuando Emilio López, fundador y presidente de la Fundación Stop Sanfilippo, vino en agosto para hacer una de las cimas de 4.000 metros conmigo, ya me quedé sorprendido y admirado de su fuerza interior y del amor que profesaba por su hijo. Esta vez he conocido otras familias y a niños con el síndrome, pudiendo compartir un día con ellos. Realmente no tengo palabras para describir la admiración y el respeto que siento por ellos. Nunca en mi vida había visto una dedicación, una paciencia, una devoción y un amor tan fuerte de unos padres hacia sus hijos. Y lo más bonito de todo es que todos estos padres están orgullosos, adoran a sus hijos y no tienen ni una queja a pesar de lo duro que es el día a día y de la terrible losa que supone saber que a día de hoy no existe una vacuna que cure la enfermedad, lo cual significa la irremediable pérdida de sus hijos a tempranas edades. Supongo que no serán los únicos y que habrá muchísimos padres así, pero yo no lo había visto nunca y me he quedado profundamente impresionado y emocionado de ver hasta que punto pueden querer y amar los seres humanos. Compartir este día con estas familias y poder hablar con ellos de su evolución personal como personas paralelamente a la enfermedad de sus hijos ha sido una de las grandes lecciones de mi vida. Hablando con ellos, han salido a la luz una serie de coincidencias entre todos ellos: ninguno de ellos cambiaría por nada a sus hijos a pesar de lo duro de la situación, todos ellos me han dicho que sus prioridades en la vida habían cambiado por completo desde el momento en el que supieron que su hijo estaba afectado por la enfermedad, y todos ellos se han enriquecido enormemente a nivel personal al tener que afrontar y vivir diariamente con la enfermedad de sus hijos. Ni una queja, ni una mala cara o enfado ante la continua y exigente atención y paciencia que estos niños necesitan. Solo ternura y amor. Muchísimo amor.

Estas y otras personas como ellos son los que se merecerían las portadas de los periódicos y ser considerados como ejemplos para la sociedad. Personas que podrían estar quejándose y llorando todo el día por lo que les ha tocado y que sin embargo afrontan la situación con valentía, coraje y con una sonrisa en sus caras. Personas que luchan hasta la extenuación por salvar la vida de sus hijos y por hacer que cada momento sean lo más felices posibles. Personas que se entregan en cuerpo y alma para atender y cuidar a niños indefensos... personas simplemente maravillosas y extraordinarias que te ponen en tu sitio y te explican cuales son las verdaderas prioridades de la vida sin decir una palabra. Basta solo observarles y si uno quiere aprender se encuentra ante una fuente de sabiduría.

Otra cosa que me ha impresionado es la expresividad y la profundidad de la mirada que tienen estos niños, aunque algunos de ellos no puedan hablar o hablen muy poco. Sus miradas suplen la imposibilidad de poder hablar y mirándoles fijamente a los ojos te das cuenta de que no hace falta hablar para poder expresar tus sentimientos. Son niños tiernos y muy cariñosos que cuando sonrían te llegan a lo más profundo del alma.

Después de conocer de cerca la realidad de estos padres y de estos niños haré todo lo que está en mi mano para explicar a la gente que no hay mejor cosa que una persona pueda hacer en la vida que ayudar a un niño con problemas de cualquier tipo porque te llena el corazón de alegría.

Espero de todo corazón poder ayudarles con mi proyecto a dar a conocer el "Síndrome de Sanfilippo" y a recaudar el suficiente dinero para que se encuentre una vacuna que cure la enfermedad y que permita a estos niños poder disfrutar de la vida como lo hemos hecho y lo hacen muchos otros niños, y para que estos maravillosos padres que sufren en silencio puedan llorar de alegría viendo a sus hijos sanos.

Un saludo a todas las familias con niños con "Síndrome Sanfilippo" y mi más profunda admiración por lo que hacéis y por la devoción con que lo hacéis. Doy gracias a la vida una vez más porque me ha dado la oportunidad de compartir momentos con gente tan extraordinaria como vosotros ya que lo considero como uno de los mayores privilegios que he tenido.



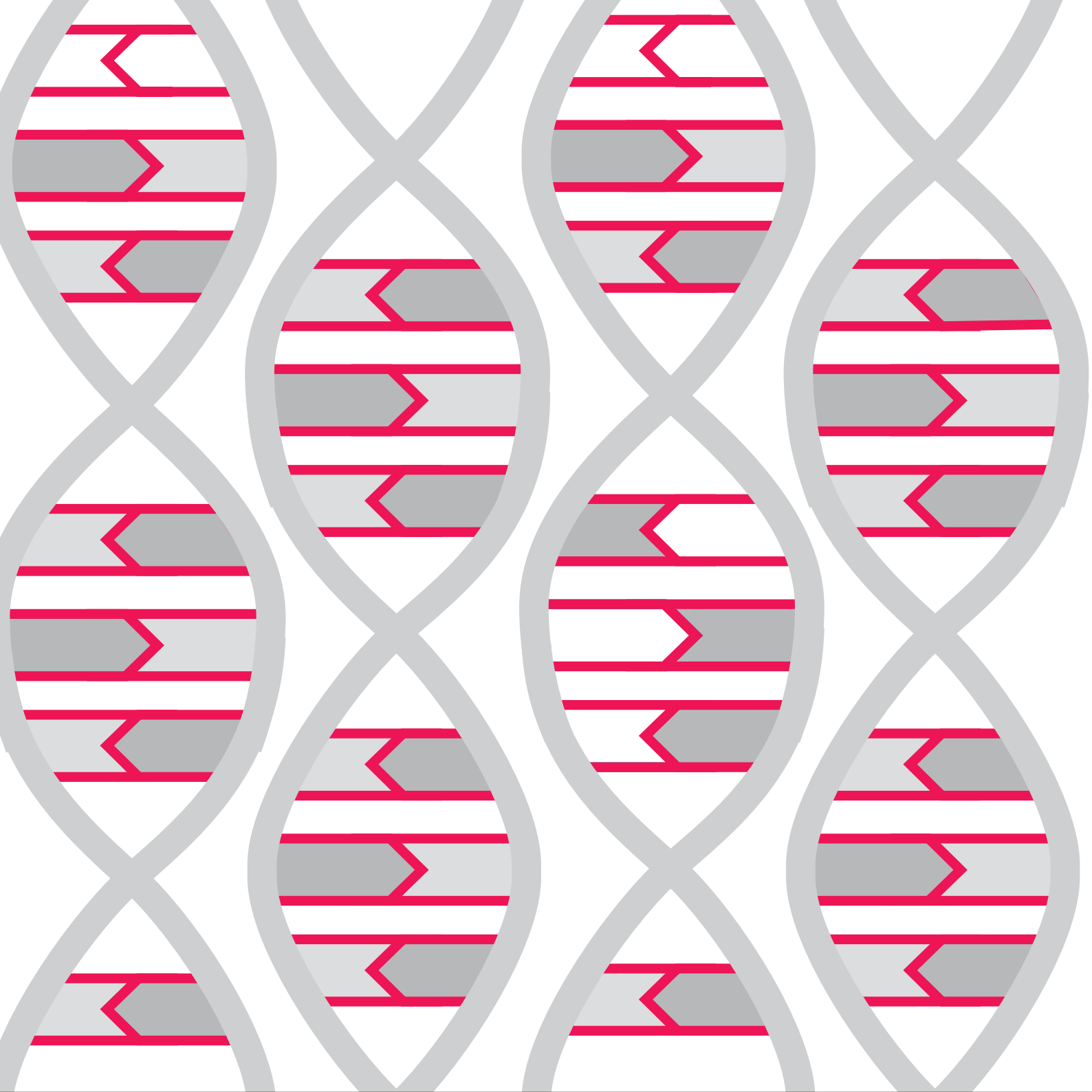
DOM DE MISCHABEL: 4.545 METROS, EL GIGANTE SUIZO



Después de subir Ober Gabelhorn 4.063 m y Zinalrothorn 4.221

m el fin de semana pasado, me quedé en Suiza para subir el Dom de Mischabel 4.545 m, cima más alta que está totalmente en terreno suizo. Pero esta cima ha sido muy especial porque la he subido con Emilio López Álvarez (Fundador y Presidente de la Fundación Stop Sanfilippo), y con Javier Campos (cámara profesional de primer nivel) y con un currículum impresionante a sus espaldas.

Ismael Santos, uno de los grandes del baloncesto español, prepara este proyecto, en el que además de difundir valores fundamentales, nos ayudará a dar a conocer el Síndrome de Sanfilippo. Proyecto en colaboración "Sanfilippo Fondation" en Suiza.



www.stopsanfilippo.org



STOP SANFILIPPO
FUNDACIÓN