



# MEMORIA **2016**



STOP**SANFILIPPO**  
FUNDACIÓN

# SUMARIO

<b>Qué es Sanfilippo</b> .....	<b>03</b>
Síntomas .....	03
Cómo se llega al diagnóstico .....	03
Problemas frecuentes .....	03
Cómo se hereda .....	03
<b>Quiénes somos</b> .....	<b>04</b>
Patronato .....	04
Otras organizaciones Sanfilippo en el mundo .....	04
Comité científico asesor .....	05
<b>Investigación</b> .....	<b>06</b>
Alternativas terapéuticas .....	06
Mapa de investigación .....	07
Programas financiados 2016 .....	08
Becas investigación 2012 - 2016 .....	09
<b>Terapias paliativas</b> .....	<b>10</b>
Terapias financiadas 2016 .....	11
<b>Informe económico financiero 2016</b> .....	<b>12</b>
<b>2016 en cartelera</b> .....	<b>14</b>
<b>Guía Clínica Síndrome de Sanfilippo</b> .....	<b>16</b>
<b>Registro Nacional de Pacientes</b> afectados por el Síndrome de Sanfilippo .....	<b>17</b>
<b>V Carrera Popular Síndrome de Sanfilippo</b> Las Tablas, Madrid .....	<b>18</b>
<b>Jornada Científico Familiar</b> de afectados por el Síndrome de Sanfilippo .....	<b>20</b>

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.

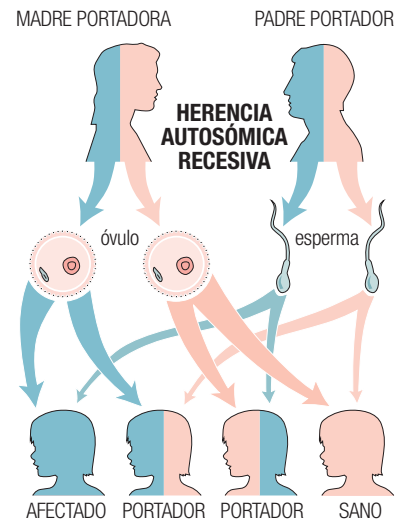
SUBTIPO	ENCIMA DEFICIENTE
Sanfilippo A	Heparán N-sulfatasa (SGSH)
Sanfilippo B	N-acetil- $\alpha$ -glucosaminidasa (NAGLU)
Sanfilippo C	Acetil CoA: $\alpha$ -glucosaminidotransferasa (HGSNAT)
Sanfilippo D	N-acetilglucosamina 6 sulfatasa (GNS)

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@lepszypoznan.pl



**CANADÁ, Ontario** / Elizabeth Linton  
scrfl@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

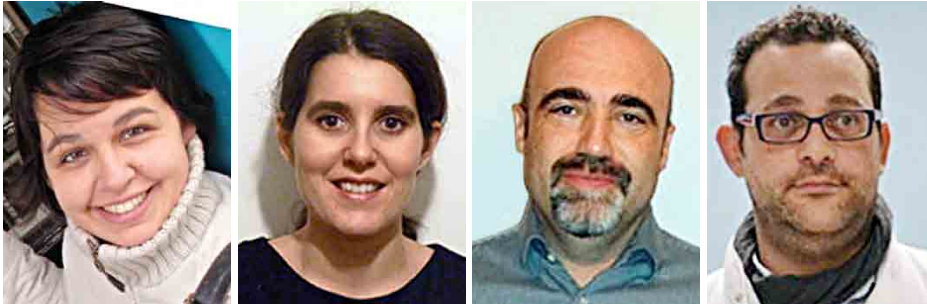
**Naiara Leire García de Andoin Alonso**

Vocal

**Elvira Olaso Montero**

Vocal

## COMITÉ CIENTÍFICO ASESOR



### **Astrid Pañeda Rodríguez**

**Sermes CRO – Directora de Investigación Clínica**

Astrid se licenció en Bioquímica en el año 1999 y recibió su graduación de doctorado en 2005, completando su formación en investigación clínica con la primera promoción del máster de I + D + i de la Fundación Esame en el año 2011.

Entre los años 2005 y 2010 participó en proyectos de investigación traslacional desde el punto de vista académico y empresarial, en el Centro de Investigación Médica Aplicada (CIMA) y la compañía AMT (recientemente UniQure). Posteriormente se unió al equipo de Digna Biotech durante más de cuatro años, como responsable de los programas de desarrollo clínico de terapias avanzadas.

### **María Pilar Pérez de Obanos**

Licenciada en Bioquímica y Doctora por la Universidad de Navarra. Master en propiedad intelectual y patentes por la Fundación ESAME. Más de 7 años de experiencia en la industria farmacéutica y biotecnológica sobre enfermedades raras en compañías como Digna Biotech o Cinfa. Experiencia en el desarrollo de fármacos desde la fase preclínica a la clínica.

### **Maurizio Buggio**

First degree at the “Universita Degli Studi” of Ferrara, Italy. Graduated at the “Universita Degli Studi” of Ferrara Mayor in Biomolecular and Cellular Biology. European Phd “Surgical Science and Technological Application”. Marie Curie Postdoctoral Research Fellow (EPOS-lasis, Cyprus) Nanomedicine lab, University of Manchester. Main Activity: gene silencing using SiRNA complexed onto carbon nanostructures.

### **Javier Dotor**

**Biohope S.L. – Director Científico**

Licenciado en Ciencias Biológicas y Doctor en biología celular por la Universidad de Navarra en 2004. Cuenta con más de 10 años de experiencia en la industria biotecnológica en compañías como Digna Biotech, Natac Biotech y Azurebio.

Entre 2005 y 2014 participó en el desarrollo de productos y proyectos relacionados con estudios preclínicos y clínicos para el tratamiento de enfermedades huérfanas.

## 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.

# 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.



## MAPA DE INVESTIGACIÓN

INSTITUCIÓN	INVESTIGADOR PRINCIPAL	TERAPIA
<b>ESPAÑA.</b> Universidad de Barcelona. Departamento de Genética	<b>Daniel Grinberg</b> <b>Lluisa Vilageliu</b>	Grinberg y Vilageliu trabajan en diferentes aproximaciones terapéuticas enfocadas a Sanfilippo C, aunque algunas de ellas son comunes al resto de tipos de Sanfilippo
<b>ESPAÑA.</b> Universidad de Barcelona. Centro de Biología Animal y Terapia Génica	<b>Fátima Bosch</b>	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
<b>ESPAÑA.</b> Hospital Germans Trias I Pujol	<b>Antoni Matilla</b>	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
<b>REINO UNIDO.</b> Shire Human Genetics	<b>Patrick Haslett</b>	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
<b>FRANCIA.</b> Instituto Pasteur y Amsterdam Molecular Therapeutics	<b>Jean-Michael Heard</b>	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
<b>FRANCIA.</b> Lysogene	<b>Olivier Danos</b>	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
<b>FRANCIA.</b> Universidad Pierre et Marie Curie	<b>Matthieu Sollogoub</b>	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 Heparán Sulfato
<b>POLONIA.</b> University of Gdansk Department of Molecular Biology	<b>Grzegorz Wegrzyn</b>	El Profesor Wegrzyn continua investigando el efecto inhibitor de otras isoflavonas, así como de algunos derivados sintéticos de las mismas
<b>CANADÁ.</b> Universidad de Montreal. Sainte-Justine Research Center	<b>Alexey Pshezhetsky</b>	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
<b>ESTADOS UNIDOS.</b> Zacharon Pharmaceuticals	<b>Brett Crawford</b>	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
<b>ESTADOS UNIDOS.</b> Texas Children's Hospital	<b>Marco Sardiello</b>	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
<b>ESTADOS UNIDOS.</b> Nationwide Children's Hospital	<b>Haiyan Fu</b> <b>Douglas M. McCarty</b>	Terapia Génica dirigida a corregir el gen defectuoso en Sanfilippo A y B
<b>ESTADOS UNIDOS.</b> The Los Angeles Biomedical Research Institute at Harbor-UCLA	<b>Patricia Dickson</b>	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



### 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 2015 era llegar a completar la financiación hasta los 3 millones de dólares. Cantidad estimada para realizar la Fase I/II de un ensayo clínico en España.

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

APORTACIÓN: **1.240.665 USD**

A comienzos de 2015 la compañía Plasmatech realiza una oferta sobre Abeona Therapeutics que es aceptada por todos los accionistas. Esta nueva compañía cuenta con capital suficiente para desarrollar el producto y además la venta proporciona, a cada una de las Fundaciones, un número proporcional de acciones de la compañía resultante. Stop Sanfilippo recibe casi un millón de acciones. La nueva compañía mantendrá el nombre de Abeona y cotiza en el Nasdaq con el símbolo ABEO.

Sin duda esto nos ayudará a culminar este programa con éxito y además nos ofrece la posibilidad de explorar otras vías de investigación gracias a que el dinero invertido vuelve a la Organización.

# INVESTIGACIÓN

## PROGRAMAS FINANCIADOS 2016



### 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 €**



### Daniel Grinberg y Lluisa Vilageliú

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

APORTACIÓN: **15.000 €**



### Dr. Koldo Aldámiz-Echevarría

Registro nacional de pacientes afectados por el Síndrome de Sanfilippo. Hospital Universitario Cruces - Instituto de Investigación Sanitaria BioCruces (Barakaldo, Vizcaya)

APORTACIÓN: **36.457 €**



### 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 €**



### Calogera Simonaro

Icahn School of Medicine. New York.  
<http://www.mountsinai.org/profiles/calogera-m-simonaro>

APORTACIÓN: **84.817 €**



### Antoni Matilla

Tratamientos terapéuticos en un modelo de ratón de Sanfilippo. Hospital Germans Trias i Pujol. Barcelona.  
<http://www.btnunit.org/>

APORTACIÓN: **110.053 €**



## BECAS INVESTIGACIÓN 2012-2016 (expresado en euros)

<b>BECAS INVESTIGACION CONCEDIDAS</b>	<b>2012</b>	<b>2013</b>	<b>2014</b>	<b>2015</b>	<b>2016</b>	<b>TOTAL</b>
<b>Abeona Therapeutics</b> Terapia génica Sanfilippo A y B. <a href="http://abeonatherapeutics.com/">abeonatherapeutics.com/</a>		37.832	1.202.833			<b>1.240.665</b>
<b>Andrea Ballabio</b> Telethon Institute Genetics & Medicine. Napoles. Activación y modulación del gen master TFEB. <a href="http://www.tigem.it/en/research/researchers/andrea-ballabio">http://www.tigem.it/en/research/researchers/andrea-ballabio</a>	10.000					<b>10.000</b>
<b>Antonia Ribes</b> Hospital Clinic de Barcelona. Estudio de CoQ10 en pacientes afectados de la enfermedad de Sanfilippo. <a href="http://cdb.hospitalclinic.org/laboratorios/bioquimica-genetica-molecular/errorescongenitos-metabolismo/">http://cdb.hospitalclinic.org/laboratorios/bioquimica-genetica-molecular/errorescongenitos-metabolismo/</a>	10.000					<b>10.000</b>
<b>Daniel Grinberg y Lluisa Vilageliú</b> Universidad de Barcelona. Corrección de mutaciones sin sentido. <a href="http://www.wch.sa.gov.au/">http://www.wch.sa.gov.au/</a>	15.000					<b>15.000</b>
<b>Daniel Grinberg, Lluisa Vilageliú, I. Canals y N. Benetó</b> Universidad de Barcelona. Estrategia terapéutica de reducción de sustrato basada en shRNAs. <a href="http://www.wch.sa.gov.au/">http://www.wch.sa.gov.au/</a>					<b>14.117</b>	<b>14.117</b>
<b>Dr. Koldo Aldámiz-Echevarría</b> Registro nacional de pacientes afectados por el Síndrome de Sanfilippo. Hospital Universitario Cruces- Instituto de Investigación Sanitaria BioCruces (Barakaldo, Vizcaya)				36.457	<b>18.228</b>	<b>54.685</b>
<b>Kim Hemsley y John Hopwood</b> Women's and Children's Hospital, Adelaida. Estudio detallado de los procesos implicados en la patología del Síndrome de Sanfilippo. <a href="http://www.wch.sa.gov.au/">http://www.wch.sa.gov.au/</a>	37.000					<b>37.000</b>
<b>Calogera Simonaro</b> Icahn School of Medicine. New York. <a href="http://www.mountsinai.org/profiles/calogera-m-simonaro">http://www.mountsinai.org/profiles/calogera-m-simonaro</a>				84.817	<b>40.019</b>	<b>124.836</b>
<b>Antoni Matilla</b> Tratamientos terapéuticos en un modelo de ratón de Sanfilippo. Hospital Germans Trias I Pujol. Barcelona. <a href="http://www.btnunit.org/">http://www.btnunit.org/</a>		40.443	25.460	44.150	<b>27.033</b>	<b>137.086</b>
<b>TOTAL</b>	<b>72.000</b>	<b>78.275</b>	<b>1.228.293</b>	<b>165.424</b>	<b>99.397</b>	<b>1.643.389</b>

Nota: La beca de PPS se paga en dólares cambiados a 1,18 en enero de 2015. El total es del 100.000 USD

# TERAPIAS PALIATIVAS

## TERAPIAS FINANCIADAS 2016

**CÍRCULO DE PERCUSIÓN**

A favor de los Niños Sanfilippo

¡¡ ESTAS INVITADO !!  
Tienes un Instrumento de Percusión?... ¡ Ven con él !!

El Círculo de Percusión es una actividad y un acontecimiento musical interactivo que despierta el sentimiento de pertenencia y creatividad, proporcionando a los participantes una atractiva y agradable unión social. Una forma de expresión y creación colectiva, donde el logro musical es fruto de la sinergia grupal y la cooperación. Acercarnos a la experiencia musical, desde lo esencial y accesible a todas las personas que quieran tener una experiencia fácil cercana y enriquecedora.



**Fecha:** Jueves 14 de Julio 2016  
**Lugar:** Colegio Mayor de Deusto  
**Horario:** 19:30 h

**MUSICOTERAPIA ayudando a los NIÑOS SANFILIPPO**  
Aportaciones para que los niños afectados por esta enfermedad puedan seguir asistiendo a las sesiones de Musicoterapia.

**CONVOCADO POR:**  
Igor Arnaiz - Musicoterapeuta  
Carles Pérez - Musicoterapeuta

Donativos al número de cuenta  
BUTABANK  
ES49 2095 0028 80 91 23368728

Centro de Investigación Musicoterapéutica de Bilbao 2016

Cartel del "Círculo de Percusión", evento organizado por el Centro de Investigación Musicoterapéutica de Bilbao.



**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.

**Musicoterapia** es el uso de la música y/o sus elementos (sonido, ritmo, melodía, armonía) en un proceso creado para facilitar, promover la comunicación, las relaciones, el aprendizaje, el movimiento, la expresión, la organización y otros objetivos terapéuticos, para satisfacer las necesidades físicas, emocionales, mentales, sociales y cognitivas.

**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.

**Logopedia** es la disciplina sanitaria que diagnostica, evalúa y rehabilita, los problemas, disfunciones, retrasos o



En 2016 hemos financiado 1.175 sesiones de terapias paliativas por un importe de 49.150,82 €:

TIPO DE TERAPIA	NÚMERO DE SESIONES
Fisioterapia	608
Musicoterapia	199
Hidroterapia	155
Logopedia	99
Hipoterapia	88
Estimulación Cognitiva	26
<b>TOTAL</b>	<b>1.175</b>

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.

**Osteopatía** es una medicina alternativa desarrollada por Andrew Taylor Still a partir de un sistema de diagnóstico y tratamiento donde se pone una atención especial en la estructura y los problemas mecánicos del cuerpo. Se basa en la creencia de que huesos, músculos, articulaciones y tejido conectivo desempeñan un papel central en el mantenimiento de la salud.

**Estimulación cognitiva** engloba todas aquellas actividades dirigidas a estimular y mantener las capacidades cognitivas existentes. La atención, la memoria, el lenguaje, las funciones ejecutivas son, entre otros procesos mentales, susceptibles de ser potenciados mediante técnicas de estimulación cognitiva.

**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.

# 2016 INFORME ECONÓMICO FINANCIERO

POR CADA

**100€**

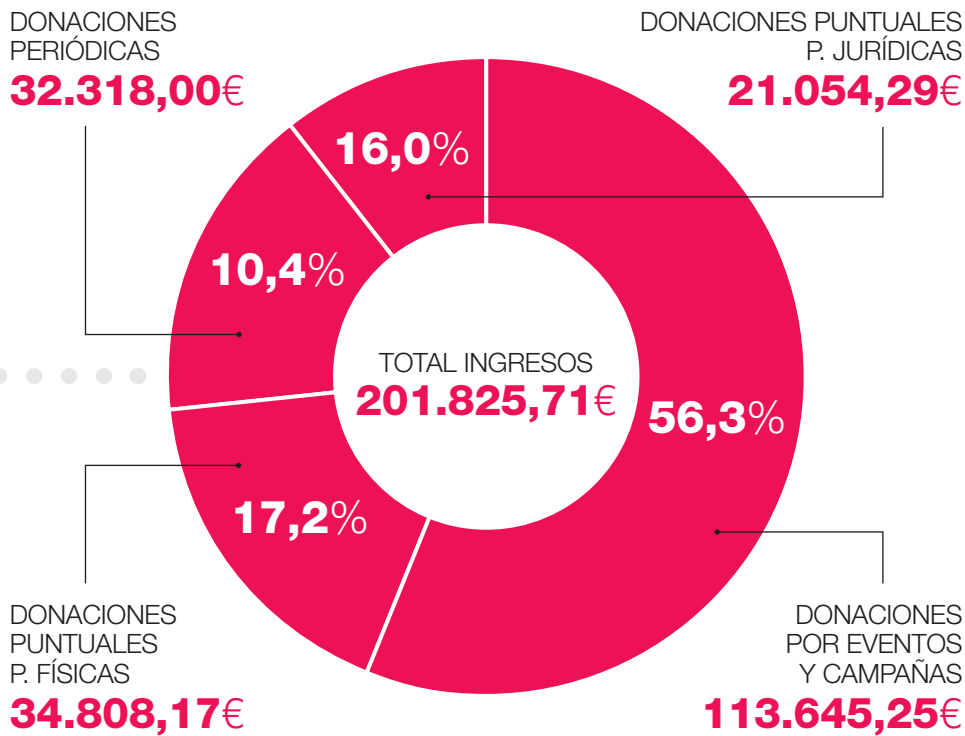
INVERTIDOS

OBTUVIMOS

**290€**

<b>INGRESOS (euros)</b>	<b>2016</b>
Donaciones puntuales P. física	34.808,17 €
Donaciones puntuales P. jurídica	21.054,29 €
Donaciones por eventos y campañas	113.645,25 €
Donaciones periódicas	32.318,00 €
<b>TOTAL INGRESOS</b>	<b>201.825,71 €</b>

<b>GASTOS (euros)</b>	<b>2016</b>
<b>CAPTACIÓN DE FONDOS</b>	<b>69.106,23 €</b>
Alimentos y bebidas	
Gastos bancarios	745,85 €
Cuotas de otros organismos	990,00 €
Formación	
Gastos representación	385,04 €
Marketing y publicidad	17.332,43 €
Mensajería y transporte	2.085,12 €
Merchandising	3.882,89 €
Otros servicios	14.111,02 €
Reciclado móviles	108,77 €
Seguros	159,23 €
Servicios administrativos	
Servicios de TI	665,50 €
Sueldos y salarios	28.524,80 €
Viajes y dietas	115,58 €
<b>FINES PROPIOS</b>	<b>155.828,31 €</b>
Fomento de la investigación	106.677,49 €
Terapias paliativas	49.150,82 €
<b>FUNCIONAMIENTO</b>	<b>39.253,76 €</b>
Alimentación y bebidas	42,20 €
Comisiones Bancarias	588,76 €
Marketing y publicidad	
Mensajería y transporte	1.907,99 €
Viajes y dietas	
Cuotas de otros organismos	
Servicios administrativos	10.890,00 €
servicios de TI	
Otros servicios	576,35 €
Gastos administrativos	6.317,94 €
Impuestos	6.345,70 €
Material informático y de oficina	
Multas y sanciones	494,50 €
Gastos representación	233,40 €
Gastos hacienda	3.837,57 €
Gastos deposito valores	8.019,35 €
<b>TOTAL GASTOS</b>	<b>264.625,45 €</b>



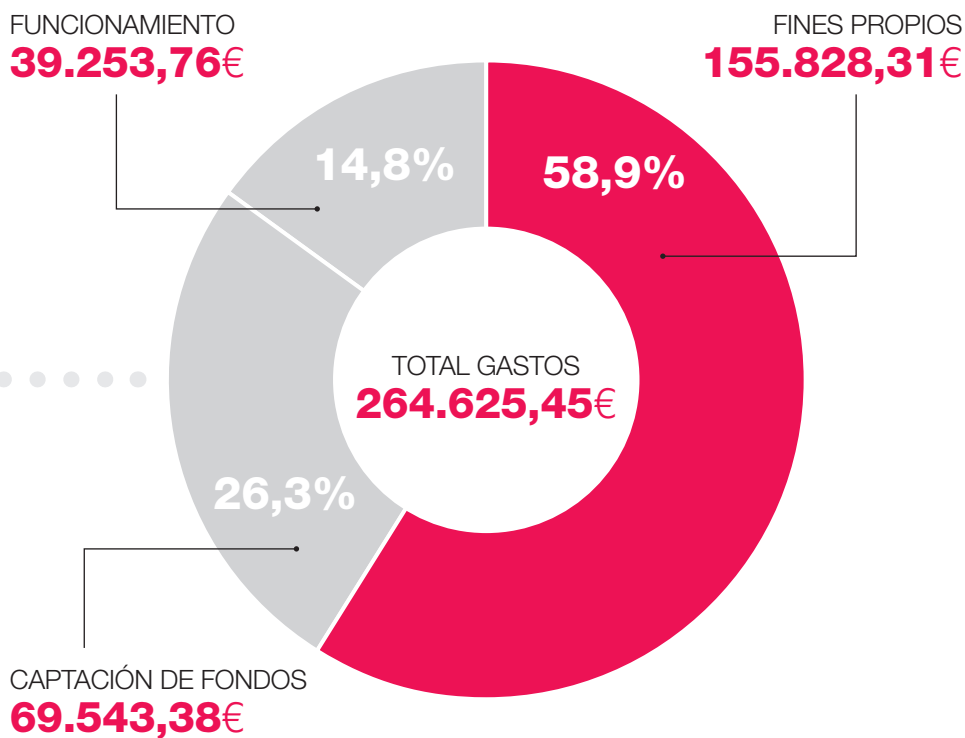
**ASÍ GASTAMOS CADA**  
**100€**  
**OBTENIDOS**

FUNCIONAMIENTO

**14,8€**

CAPTACIÓN

**26,3€**



FINES PROPIOS

**58,9€**



# EN CARTELERA



**Ruta SOLIDARIA**  
19 años

**STOP SAN FILIPPO FUNDACIÓN**

**5ª Prueba Ruta Solidaria**  
27 Noviembre a 5 Diciembre

**20\* Eur**  
Precio por persona 18 Eur

Categorías (Cuadros Cerrados):  
 - Masculino 1, 2, 3, 4 y 5  
 - Femenino 1, 2, 3, 4 y 5  
 - Mixto A (2ª y 3ª)  
 - Mixto B (4ª y 5ª)

Participaciones: CC Hotels, Black & Crown, bp, Quely, Colaboraciones: AUTOMÓVILES COU, estudio pinto, comar

www.stop-sanfilippo.org

**XV RALLY 12 HORAS DE ESCALADA PENYAL D'IFAC**  
> SABADO 30 ABRIL

**STOP SAN FILIPPO FUNDACIÓN**

Participaciones: FERRER, BARRIO, TULSON TOLF



**LATIJERA**

**Madre no hay más que una**  
de Tom Fernández

Miércoles 21 de septiembre de 2016 a las 20:30 h. en el Teatro Principal

ENTRADA DONATIVO 3 €

OBRA SOCIAL: CORAZÓN DE MADRE

Venta de entradas en la familia del Teatro Principal y en www.stop-sanfilippo.org

FIN DE OBRA SOCIAL CORAZÓN DE MADRE: Calle Rural 1088/9011 132277803223

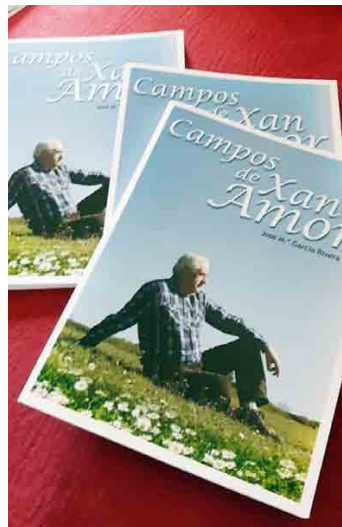
Destinado al proyecto del Síndrome de Sanfilippo de Daniela Barrios



**REGIONAL FÚTBOL (V+35)**  
Jueves 17 y 18 Junio

**STOP SAN FILIPPO FUNDACIÓN**

Estadio Manuel Robles (Mochales)  
Estadio Antonio Ballesteros (Pulpanzar)  
Campus Soccer Club (Ezand)



**CELEBRA CON LA GRAN FAMILIA 30 AÑOS DE ÉXITO**

**30 Aniversario**  
NACIONER VISION

29 NOVIEMBRE - BEC

www.nacionervision.com

# GUÍA CLÍNICA SÍNDROME DE SANFILIPPO

La “Guía Clínica Síndrome de Sanfilippo”, es un trabajo estructurado en cinco capítulos y es obra del siguiente grupo de especialistas:

**Koldo Aldámiz-Echevarría**

Unidad de Metabolismo. Hospital Universitario Cruces - Instituto de Investigación Sanitaria BioCruces. Bizkaia.

**Marta Llarena**

Centro de Referencia para Enfermedades Metabólicas (CSUR Zona Ebro).

**Fernando Andrade**

Grupo clínico vinculado al CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER).

**Luis González Gutiérrez-Solana**

Unidad de Neurodegenerativas. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid.

**M<sup>a</sup> de la Concepción Fournier del Castillo**

Unidad de Neuropsicología Clínica. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid

**Javier Melero Llorente**

Neurología Clínica. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid

**Laura López Marín**

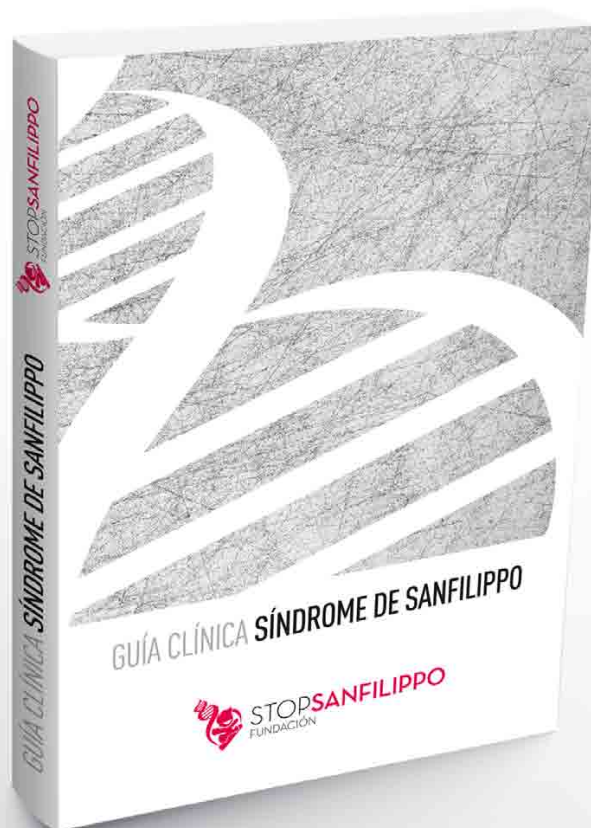
Neuropediatría. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid

**Mireia del Toro**

Neurología Pediátrica. Hospital Universitario Vall d’Hebron, Barcelona.

La Fundación, en colaboración con clínicos de dilatada experiencia en enfermedades lisosomales, ha desarrollado la “Guía Clínica Síndrome de Sanfilippo” en formato impreso y online con el objetivo de ayudar al diagnóstico precoz y a un mayor conocimiento de esta enfermedad rara por parte de los profesionales de la medicina de todo el país. De este modo estará disponible y al alcance de especialistas del sector, centros clínicos, estudiantes, familiares de afectados o para cualquier persona o centro que lo necesite. La guía se distribuye a través de Colegios de Médicos así como desde la propia Fundación. La versión en inglés también está editada para su distribución online.

Es importantísimo trabajar en el diagnóstico precoz de la enfermedad y para ello es necesario tener un conocimiento lo más extenso posible de la misma, de ahí que sea vital la publicación de esta “Guía Clínica Síndrome de Sanfilippo” y contar con la colaboración de todos los profesionales médicos de este país ayudándonos a su distribución entre todos los profesionales del sector.





# REGISTRO NACIONAL DE PACIENTES AFECTADOS POR EL SÍNDROME DE SANFILIPPO

Stop Sanfilippo financia con 36.457 € al grupo del Dr. Aldámiz-Echevarría para la realización de varias actividades relacionadas con la enfermedad de Sanfilippo. Entre ellos, se realizará un registro a nivel nacional de los pacientes con enfermedad de Sanfilippo, diferenciada por subtipos (A, B, C y D).

CENTRO	INVESTIGADOR	PROYECTO	IMPORTE	DURACIÓN
Hospital Universitario Cruces- Instituto de Investigación Sanitaria BioCruces (Barakaldo, Bizkaia)	Dr. Koldo Aldámiz-Echevarría	Registro nacional de pacientes afectados por el Síndrome de Sanfilippo	36.457 €	1 año

El Dr. Koldo Aldámiz-Echevarría es Médico Especialista Adjunto en la Unidad de Enfermedades Metabólicas del Servicio de Pediatría del Hospital Universitario Cruces y jefe del Grupo de Trastornos Congénitos del Metabolismo del Instituto BioCruces. Lleva más de 15 años dedicándose a pacientes con enfermedades metabólicas hereditarias, entre ellos varios niños con enfermedad de Sanfilippo. Esta Unidad ha sido reconocida como centro de referencia CSUR de Enfermedades Metabólicas y tiene el fin de proporcionar asistencia multidisciplinar, coordinada e integral (diagnóstico, tratamiento, prevención) a los enfermos con enfermedades raras metabólicas, y además contribuir a la investigación. Además, este grupo está integrado en el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras, CIBERER, desde 2014.

Es imprescindible disponer de un Registro Nacional de Pacientes para conocer la población real afectada en nuestro país y al mismo tiempo atraer posibles ensayos a España.



El Dr. Koldo Aldámiz-Echevarría (a la derecha) y su equipo.



Cartel anunciador de la V Carrera Popular Síndrome de Sanfilippo.



**2.588**  
CORREDORES  
(700 NIÑOS)



**+ DE 100**  
VOLUNTARIOS



**20.433**  
EUROS DONADOS  
PARA INVESTIGACIÓN

# V CARRERA POPULAR SÍNDROME DE SANFILIPPO



**EL 17 DE ABRIL DE 2016 SE CELEBRÓ LA V CARRERA POPULAR SÍNDROME DE SANFILIPPO POR LAS CALLES DE LAS TABLAS DE MADRID.**

La Fundación Stop Sanfilippo ha realizado con ésta, su quinta edición consecutiva de la "Carrera Popular Stop Sanfilippo" con el objetivo de difundir el conocimiento de esta enfermedad infantil y recaudar fondos para la investigación.

La Fundación **ha destinado el importe íntegro obtenido de todas las inscripciones a fomentar la investigación sobre el Síndrome de Sanfilippo.**

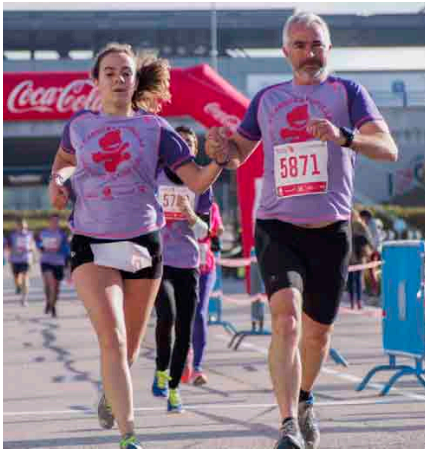
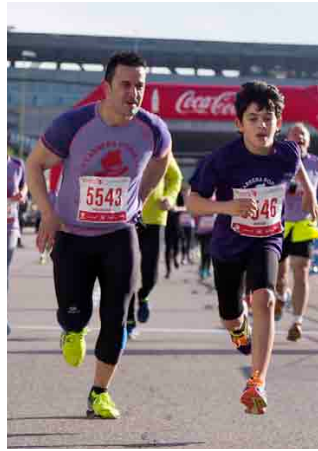
Los diferentes recorridos de las carreras fueron 5 km, 10 km y recorrido infantil. Además, este año, como novedad, contamos con categorías infantil, cadete y juvenil en la distancia de 5 km y también una marcha 2'5 km no competitiva para realizar caminando.

**Esta carrera se ha convertido ya en un clásico de Madrid.** Cada año vamos superando el número de inscritos. Además de los corredores, recibimos una gran afluencia de público ya que la carrera se

convierte en una actividad deportiva y lúdica dominical en el barrio al que acuden vecinos, familiares, corredores, etc. Contamos con la participación de personajes famosos que nos ayudaron con la entrega de premios y el sorteo de regalos. También nos visitaron la asociación benéfica "La Legión 501" vestidos como personajes de La Guerra de Las Galaxias que hicieron disfrutar tanto a pequeños como a mayores.

La carrera, que cuenta con la supervisión y apoyo del Ayuntamiento de Fuencarral, estuvo perfectamente organizada, como cada año, por la Fundación con la ayuda de un equipo profesional experto en carreras solidarias.

**Es una carrera 100% benéfica. Es la segunda carrera en la Comunidad de Madrid entre aquellas que donan el importe íntegro de las inscripciones, solo por detrás de la Carrera Proniño patrocinada por Telefónica.**



# JORNADA CIENTÍFICO FAMILIAR DE AFECTADOS POR EL SÍNDROME DE SANFILIPPO

## AGENDA

**SÁBADO | 16 | ABRIL | 2016**

### HOTEL DOME

Carretera Fuencarral – Alcobendas, km 8. 28050 Madrid

- 10:00** Bienvenida.
- 10:10** Presentación de las familias asistentes a la reunión.
- 10:20** Presentación de la Guía Clínica Síndrome de Sanfilippo.
- 10:30** Presentación del Comité Científico de la Fundación.
- 10:45** Conceptos básicos científicos relacionados con Sanfilippo y sus avances.
- 11:30** Ruegos y preguntas.
- 11:45** Pausa café.
- 12:00** Actualización Proyecto Calogera (Astrid).
- 12:15** Actualización Proyecto Grinberg (Mauricio).
- 12:30** Actualización Proyecto Matilla (María Pilar).
- 12:45** Presentación Proyecto CEU (Dr. Cima Muñoz).
- 13:00** Presentación Proyecto Registro de Pacientes (Dr. Aldamiz y Dra. LLarena).
- 13:15** Mesa redonda – Ruegos y preguntas.
- 14.00** Comida.
- 15:00** Biomarin (Paul Humphrey).
- 15:30** Lysogene (Soraya Bekkali).
- 16:30** Actualización otros programas (Comité científico).
- 17:00** Programas de ayuda. Propuestas. Aspectos de mejora.
- 20:00** Abeona Therapeutics (Tim Miller).
- 20:30** Cena.



Aprovechando la celebración de la V Carrera Síndrome de Sanfilippo en Madrid, tuvo lugar una **Reunión Científico Familiar de Afectados por el Síndrome de Sanfilippo** ese mismo fin de semana, también en Madrid.

El objetivo era el de intercambiar experiencias personales del día a día, resolver dudas, conocer cuál es el estado de los diferentes proyectos de investigación

en el mundo, dar visibilidad a la enfermedad y poder profundizar sobre cualquier tema relevante con los ponentes.

Sin duda fue una gran oportunidad para las familias afectadas, de encontrarse y recibir apoyo médico y familiar.

Los niños disfrutaron de una jornada en Faunia acompañados por monitores en todo momento.





[www.stopsanfilippo.org](http://www.stopsanfilippo.org)



**STOP SANFILIPPO**  
FUNDACIÓN