

MEMORIA **2020**



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.



Sumario

| | | | |
|---|-----------|---|-----------|
| Qué es Sanfilippo | 04 | 2020 Informe económico financiero | 12 |
| Síntomas | 04 | Impacto de la pandemia | 14 |
| Cómo se llega al diagnóstico | 04 | 2020 en imágenes | 16 |
| Problemas frecuentes | 05 | Cómo puedes colaborar | 28 |
| Cómo se hereda | 05 | 1. Haz un donativo online | 28 |
| Quiénes somos | 06 | 2. Haz una transferencia o ingreso bancario | 28 |
| Patronato | 06 | 3. Hazte socio | 28 |
| Oficina / equipo | 06 | 4. Envía un SMS solidario | 28 |
| Otras organizaciones Sanfilippo en el mundo | 07 | 5. Dona tu viejo móvil | 29 |
| Investigación | 08 | 6. Organiza un evento solidario | 29 |
| Alternativas terapéuticas | 08 | 7. Alianzas estratégica con empresas o fundaciones | 29 |
| Comité científico asesor | 09 | 8. Otras formas de colaborar | 29 |
| Programa de ayudas 2020 | 10 | | |
| Terapias paliativas | 10 | | |
| Respiro familiar | 11 | | |
| Apoyo psicológico | 11 | | |
| Productos de apoyo | 11 | | |



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 (mucopolisacaridos), 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.



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.

Problemas frecuentes

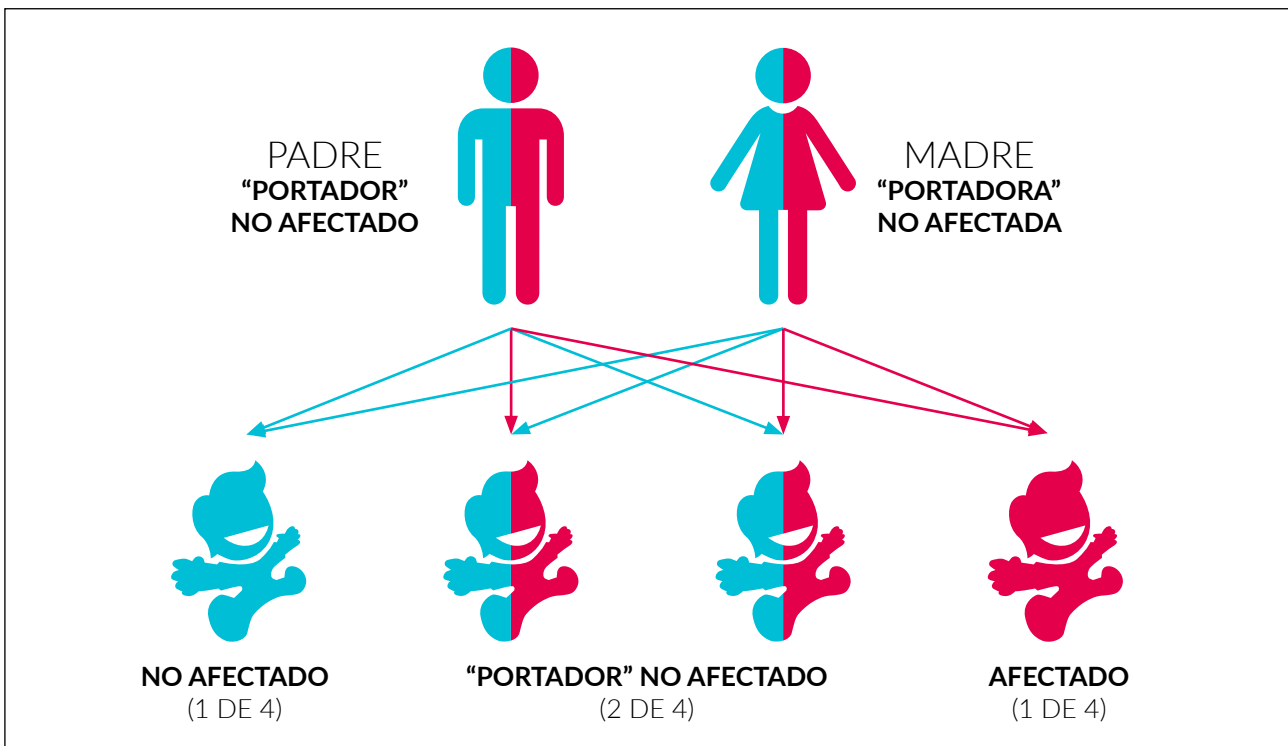
- **Infecciones respiratorias, nasales y de oídos, adenoides y amígdalas.** Obstrucción de la vía aérea por hipertrofia de la lengua, respiración ruda...
- **Psicomotricidad:** Dificultad para aprender a caminar o mantener el equilibrio, y las caídas suelen ser frecuentes. La acumulación de mucopolisacáridos 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 mas 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.

Herencia autosómica recesiva.



Quiénes somos

Somos una Fundación de carácter privado dedicada a fomentar la investigación del Síndrome de Sanfilippo.

Nuestra Fundación nace de la falta de soluciones al enfrentarnos a este síndrome y nuestros objetivos principales son encontrar una cura o tratamiento y facilitar a las familias el acceso a terapias paliativas, ayudas técnicas, respiro familiar y apoyo psicológico.

Nuestro consejo de gobierno o **Patronato**, vigila el debido cumplimiento de los fines de nuestra fundación.

Nuestra colaboración y estrecho contacto con organizaciones del todo el mundo nos permite seleccionar los mejores proyectos con la ayuda de un **Comité Asesor Médico** especializado en enfermedades lisosomales.

Patronato



Emilio López
Álvarez
Presidente



Cristina
Sánchez Salas
Vicepresidenta



Miguel José
Sevilla González
Secretario



Naiara Leire García
de Andoín Alonso
Vocal



Elvira Olaso
Montero
Vocal

Oficina

Con el fin de poder realizar un trabajo en equipo, en 2019 abrimos nuestra primera oficina en Madrid.



Equipo

Luisa y Elisa se encargan de coordinar la Fundación, gestionar las redes sociales, hablar con los medios... hacen de todo. Están disponibles las 24 horas.





Otras organizaciones Sanfilippo en el mundo

ESPAÑA Y PORTUGAL



Sanfilippo Barcelona Barcelona, España
sanfilippobarcelona@gmail.com



VASS Sanfilippo Euskadi Euskadi, España
info@sanfilippo.eus



Fundación Sanfilippo B Asturias, España
info@fundacionsanfilippob.es



Sanfilippo Portugal Portugal
rm.mps3c@gmail.com

EUROPA



Fondation Sanfilippo Suiza
info@fondation-sanfilippo.ch



Mały Maciek i Wielcy Czarodzieje Polonia
maciek@lepszypoznan.pl



Kinderenankansen Netherlands



Le combat de Haïtem contre Sanfillippo
Saint Pierre, Francia
raguedsamia@hotmail.fr



Sanfilippo Sud Saint Arroumex, Francia

USA Y CANADÁ



Team Sanfilippo Ronkonkoma, NY, USA
kbucley12866@gmail.com



SF4K USA
contact@sf4k.org



Jonah's just Begun Levittown, NY, USA
jvw.mps3c@yahoo.com



Bens Dream Wellesley, MA, USA
contact@bensdream.org



Levi's Life, Love & Laughter
Brooklyn, NY, USA
leviormeroid@gmail.com



Abby Grace Foundation Dallas, NC, USA
abbygracefoundation@gmail.com



Sanfilippo Research Foundation
JLK Belmont, MA, USA
pburke49@gmail.com



The Sanfilippo Children's Research Foundation
Ontario, Canadá
elisabeth@alifeforelisa.org



Strides for Sophie Toronto, Canadá
info@stridesforsophie.ca

AMÉRICA CENTRAL Y DEL SUR



Red Sanfilippo Fundación
México



Sanfilippo Brasil Santa Catarina, Brasil
info@sanfilippobrasil.org



Sanfilippo Colombia Bogota DC, Colombia
info@sanfilippocolombia.org



Fundación Felch
Providencia, Región Metropolitana, Chile
contacto@fundacionfelch.cl

AUSTRALIA



Sanfilippo Children's Foundation
Freshwater, Australia info@sanfilippo.org.au

ASOCIACIONES MPS



MPS España España
info@mpsesp.org

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 sí 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 de 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

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 forma correcta las proteínas para eliminar el material, intentemos suministrarlas.

Terapia génica

Corrigiendo el defecto.

Chaperonas

Ayudando al plegamiento correcto de la proteína.

Fundación para la Investigación del Síndrome de Sanfilippo

SÓLO LA INVESTIGACIÓN PUEDE CAMBIAR EL FUTURO



Comité científico asesor



Astrid Pañeda Rodríguez
Sermes CRO.
Directora de Investigación Clínica.

Astrid se licenció en Bioquímica en 1999 y se doctoró en 2005, completando su formación en investigación clínica con la primera promoción del máster de I + D + i de la Fundación Esame en 2011. Entre 2005 y 2010 participó en proyectos de investigación traslacional 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.



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.

Programa Ayudas 2020



Para cumplir con nuestro objetivo de mejorar la calidad de vida de los afectados por el síndrome, nuestra fundación ofrece varios tipos de ayudas de las que todo aquel que las necesite puede beneficiarse independientemente de su situación personal, familiar o económica.

Terapias paliativas



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 coadyuvante.



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.



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



58.989,14 €

destinados al programa de ayudas de la fundación en 2020



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.



Terapia ocupacional es una disciplina sociosanitaria que evalúa la capacidad de la persona para desempeñar las actividades de la vida cotidiana e interviene cuando dicha capacidad corre un riesgo o está dañada por cualquier causa.

Respiro familiar

Pensado para que los niños disfruten de actividades de ocio inclusivo y los cuidadores tengan tiempo para ellos mismos, evitando la sobrecarga del cuidado. Los tipos de respiro familiar que pueden solicitarse son:

- Actividades de ocio y tiempo libre en asociaciones/ centros.
- Mediaciones particulares para la participación en actividades de ocio.

Apoyo psicológico

A través de esta ayuda se pretende que los padres puedan ser escuchados y comprendidos, y desarrollar recursos que les permitan hacer frente a situaciones nuevas y complejas que se presentan tras el diagnóstico y durante el desarrollo de la enfermedad.

Productos de apoyo (ortopedia y ayudas técnicas)

Los productos de apoyo son cualquier producto fabricado especialmente o disponible en el mercado, utilizado por o para personas con discapacidad destinado a: facilitar la participación; proteger, apoyar, entrenar, medir o sustituir funciones/estructuras corporales y actividades; o prevenir deficiencias, limitaciones en la actividad o restricciones en la participación. Pueden ser: cojines antiescaras, camas medicalizadas, sillas de baño/ducha, gruas...

EUROS DESTINADOS AL PROGRAMA DE AYUDAS

01 enero 2020 – 31 diciembre 2020

| |
|---------------------------------------|
| 1. TERAPIAS / REHABILITACIÓN |
| 21.872,92 euros |
| 2. RESPIRO FAMILIAR |
| 31.880,26 euros |
| 3. AYUDA PSICOLÓGICA |
| 900 euros |
| 4. ORTOPEDIA Y AYUDAS TÉCNICAS |
| 4.335,96 euros |

2020 Informe económico financiero

Cuenta de pérdidas y ganancias (€)

Período: 01 ENERO 2020 – 31 DICIEMBRE 2020

| A. EXCEDENTE DEL EJERCICIO | 2020 | | |
|---|-------------|---|-------------------|
| 1. Ing.de la actividad propia | 714.551,05 | Gastos depositos y valores | -7.033,04 |
| a) Cuotas de asociados y afiliados | 5.775,00 | Seguros | -60,00 |
| Aportacion loteria | 5.775,00 | Servicios de ti | -1.498,95 |
| d) Subvenciones, donaciones y legados imput. exc. ejer. | 708.776,05 | Pagina web | -301,53 |
| Subvencion Feder | 1.251,00 | Comisiones bancarias | -5.628,68 |
| Evento terceros | 4.688,50 | Mensajeria y transporte | -1.165,65 |
| Donaciones puntuales p. fisica | 21.214,16 | Servicios administrativos | -181,50 |
| Donaciones periodicas | 28.857,00 | Marketing y publicidad | -4.210,80 |
| Donaciones puntuales p juridic | 651.541,39 | Cuotas de otros organismos | -621,00 |
| SMS solidario | 19,20 | Servicios de ti | -688,60 |
| Carrera popular Madrid | 100,80 | Merchandising | -4.720,49 |
| Merchandising | 1.104,00 | Loteria | -7.000,00 |
| 2. Gastos por ayudas y otros | -700,00 | Comisiones bancarias | -15,15 |
| Ayudas monetarias individuales | -700,00 | Rehabilitacion | -21.872,92 |
| 7. Gastos de personal | -75.397,52 | Artículos de ortopedia | -4.335,96 |
| Sueldos y salarios | -57.573,11 | Respiro familiar | -31.880,26 |
| Seguridad social a cargo de la ent. | -17.824,41 | Psicología | -900,00 |
| 8. Otros gastos de la actividad | -128.354,75 | Sponsor III conferencia SF SUI | -14.329,38 |
| Arrendamientos y cánones | -8.207,43 | A.1) Excedente de la actividad | 510.098,78 |
| Gastos asesoria | -9.948,78 | 13. Ingresos financieros | 2.584,85 |
| Gastos no deducibles | -743,47 | 15. Variación del valor razonable en instrumentos financieros | -88.385,95 |
| Comisiones bancarias | -582,91 | Pérdidas de cartera de negociación | -88.385,95 |
| Mensajeria y transportes | -368,68 | 16. Diferencias de cambio | 103.218,23 |
| Gastos administracion | -1.191,45 | Diferencias negativas de cambio | -355.141,77 |
| Gastos de representacion | -112,00 | Diferencias positivas de cambio | 458.360,00 |
| Otros servicios | -402,82 | A.2) Excedente op. financieras | 17.417,13 |
| Cuota otros organismos | -75,00 | A.3) Excedente antes de impuestos | 527.515,91 |
| Gastos informatica | -278,30 | TOTAL VARIACIÓN PATRIMONIO NETO | 527.515,91 |



1,5 millones

de euros destinados al fomento de la investigación en los últimos 7 años

Cuenta de resultados (€)

MODELO PYMESFL*

| A. EXCEDENTE DEL EJERCICIO | 2020 |
|--|-------------------|
| 1. Ingresos de la actividad propia | 714.551,05 |
| a) Cuotas de asociados y afiliados | 0 |
| d) Subvenciones, donaciones y legados imputados al excedente del ejercicio | 714.551,05 |
| 3. Gastos por ayudas y otros | -74.018,52 |
| a) Ayudas monetarias | -74.018,52 |
| 8. Gastos de personal | -75.397,52 |
| 9. Otros gastos de la actividad | -55.036,23 |
| A.1) Excedente de la actividad | 510.098,78 |
| 14. Ingresos financieros | 2.584,85 |
| 16. Variación de valor razonable en instrumentos financieros | -88.385,95 |
| 17. Diferencias de cambio | 103.218,23 |
| A.2) Excedente de las operaciones financieras | 17.417,13 |
| A.3) Excedente antes de impuestos | 527.515,91 |
| A.4) Variación de patrimonio neto reconocida en el excedente del ejercicio | 527.515,91 |
| B. Ingresos y gastos imputados directamente al patrimonio neto | |
| C) Reclasificaciones al excedente del ejercicio | |
| TOTAL VARIACIÓN PATRIMONIO NETO | 527.515,91 |

Balance de situación (€)

MODELO PYMESFL*

| A. ACTIVO | 2020 |
|---|---------------------|
| A) ACTIVO NO CORRIENTE | -32.821,12 |
| VII. Activos por impuesto diferido | -32.821,12 |
| B) ACTIVO CORRIENTE | 6.086.255,10 |
| III. Deudores comerciales y otras cuentas a cobrar | 687,34 |
| V. Inversiones financieras a corto plazo | 863.277,15 |
| VII. Efectivo y otros activos líquidos equivalentes | 5.222.290,61 |
| TOTAL ACTIVO | 6.053.433,98 |
| B. PATRIMONIO NETO Y PASIVO | 2020 |
| A) PATRIMONIO NETO | 6.049.066,88 |
| A-1) Fondos propios | 6.049.066,88 |
| I. Dotación fundacional | 30.000,00 |
| 1. Dotación fundacional | 30.000,00 |
| II. Reservas | 5.491.550,97 |
| IV. Excedente del ejercicio | 527.515,91 |
| C) PASIVO CORRIENTE | 4.367,10 |
| II. Deudas a corto plazo | 595,00 |
| 3. Otras deudas a corto plazo | 595,00 |
| V. Acreedores comerciales y otras cuentas a pagar | 3.772,10 |
| 2. Otros acreedores | 3.772,10 |
| TOTAL PATRIMONIO NETO Y PASIVO | 6.053.433,98 |

*Pequeña y mediana empresa sin fines lucrativos.

Impacto de la pandemia

TODO
CANCELA





ADO

La alerta sanitaria hizo que 2020 fuera un año especialmente difícil para las familias con Sanfilippo. Si todo el conjunto de la sociedad vio su vida alterada fuertemente por las circunstancias, los pacientes con enfermedades raras sufrieron una gran pérdida en lo que a mejora de calidad de vida se refiere durante la pandemia.

Desde nuestra Fundación destacamos:

1. CITAS MÉDICAS MODIFICADAS O SUSPENDIDAS

Durante la pandemia, la mayoría de servicios médicos, debido a la sobrecarga del sistema de salud, se suspendieron, haciendo que nuestros usuarios vieran sus citas médicas modificadas o suspendidas.

2. SERVICIOS DE TERAPIAS CANCELADOS

Durante el estado de alarma, la gran mayoría de los servicios de terapias fueron cancelados, ante la incertidumbre que generaba la COVID-19 y como se propagaba. Así mismo los centros tuvieron que adoptar nuevas medidas higiénicas de seguridad para poder volver a dar servicios.

Este paro de terapias paliativas, supuso para muchos de los pacientes con Sanfilippo un empeoramiento de su estado de salud.

3. IMPOSIBILIDAD DE CELEBRAR NINGÚN TIPO DE ACTO PRESENCIAL

La agenda de actos previstos por Stop Sanfilippo para el 2020, fue por completo cancelada ante la imposibilidad de celebrar ningún tipo de acto presencial.

4. SE PRESCINDE DE LOS SERVICIOS DE AYUDA DOMICILIARIA

En muchos casos las familias prescindieron de los servicios de ayuda domiciliaria, restringiendo la entrada a sus viviendas de personas que no fueran convivientes. Prescindir de esta ayuda domiciliaria supuso que las familias tuvieran aún una mayor carga física y mental en lo referente al cuidado de su hijo con Sanfilippo.

5. SE DEJA DE LADO MUCHAS INVESTIGACIONES

Con la irrupción de la COVID-19, las industrias farmacéuticas se volcaron por completo en posibles tratamientos, vacunas etc, lo que deja de lado muchas otras investigaciones, entre las que puede encontrarse las relacionadas con la Mucopolisacaridosis.

2020

en imágenes

¿Cuáles son tus objetivos para este 2020?
El nuestro que, mientras llega la cura para #Sanfilippo, todos los niños afectados residentes en España tengan acceso a las ayudas que necesitan para mantener su calidad de vida ¡ayúdanos a lograrlo!



¡Inscripciones abiertas!
IX CARRERA POPULAR
STOP SANFILIPPO

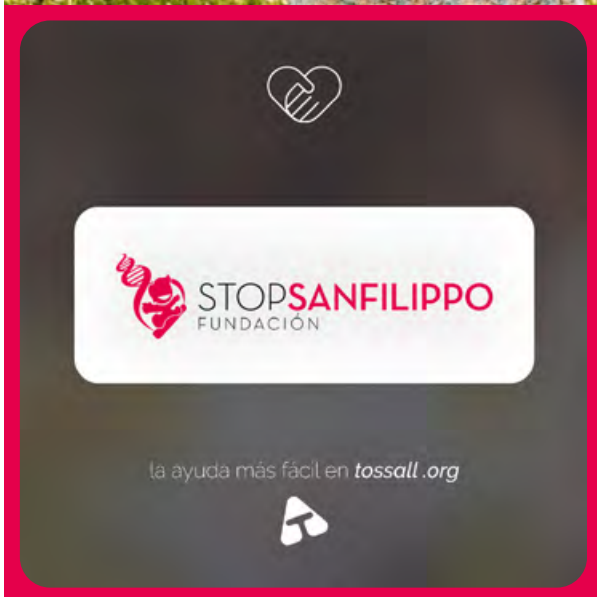


SALVA VIDAS CON TU PROYECTO MÓVIL

- Beneficios 100% d... y la investigación
- Puedes colaborar... mensajería
- Coste 0
- Responsable con...

WWW.M...

DXM

STOP SANFILIPPO
FUNDACIÓN

la ayuda más fácil en tossall.org

¡Haz de tu #cumple
una fiesta solidaria!

STOP SANFILIPPO
FUNDACIÓN

MARTINA

YO QUIERO SER...

Yo quiero ser de ma...



**VIEJO MÓVIL
SOLIDARIO**

destinados a la lucha contra el hambre del Síndrome de Sanfilippo en puntos de recogida o mediante el medio ambiente

MÁS INFO EN novilsolidario.es

STOPSANFILIPPO FUNDACIÓN

29 Febrero 2020
Día Mundial de las enfermedades raras

STOPSANFILIPPO FUNDACIÓN

RARESEASEDAY.ORG

#29FStopsanfilippo #RareDiseaseDay



SEGUIMOS ELIGIENDO CARTEL
Dale Retweet o me gusta ¡Tú eliges!

Valentín

Las mujeres

son fuertes y luchadoras

son capaces de llevar mil cosas a la vez

pueden hacer cosas maravillosas



JOVEN COMPAÑÍA MUSICAL MARAND

CONCIERTO UN PASEO POR DISNEY

Sábado 21 de marzo 17:30 y 19:30
Centro Cultural de Sanchinarro
C/ Princesa de Éboli 29



En beneficio de

SANFILIPPO

... superheroína



¡ESTE AÑO TU ELIGES EL CARTEL!



COMPRA DE ENTRADAS

7 €

ESCUELA MARAND MUSICAL

C/Doctor Urquiola 3 (Carabanchel)
C/ Alonso del barco 9 (Embajadores)

KIDSBUS LAS TABLAS
C/San Juan de Ortega 38





JOVEN COMPAÑÍA MUSICAL MARAND
CONCIERTO UN PASEO POR DISNEY
Sábado 21 de marzo 17:30 y 19:30
Centro Cultural de Sanchinarro
C/ Princesa de Eboles 29

CANCELADO

STOPSANFILIPPO FUNDACIÓN

RECIBO MARAND MUSICAL 7 €
COMPRA DE ENTRADAS
C/ Doctor Urquiola 3 (Carabanchel)
C/ Alonso del barco 9 (Embajadores)
KIDS&US LAS TABLAS
C/ San Juan de Ortega 38

Los arcoiris de Stop Sanfilippo

STOP SANFILIPPO SE QUEDA EN CASA

YO ME QUEDO EN CASA

TODO IRÁ BIEN

CONSEJOS PARA QUEDARSE EN CASA

#QuedateEnCasa
#QuehaceresEnCasa
#Stopsanfilippo

CREA TUS REPRODUCCIONES

Es el momento de crear tus propias reproducciones y colgarlas de tu casa. ¡Dale un toque personal!

Recuerda, el virus pasará, Sanfilippo no. No sin tu ayuda

#QuedateEnCasa
#VidaMasAllaDelCorona

www.stopsanfilippo.org



APRENDE
Aprende a hacer actividades que te ayuden a mantenerte ocupado y creativo.

SACA TU
Papel, lápiz, colores, tijeras, pegamento y más.

MÚEVETE
Siempre mantente activo, incluso cuando estés en casa.

CUIDA TU HIPERCONECTIVIDAD
Evita los contactos físicos entre dispositivos electrónicos. Evita compartir dispositivos electrónicos y...



LOS PADRES DE STOP SANFILIPPO SOIS ESPECIALES

¡Felicidades!

¡Gracias por todo lo que hacéis!



La mejor forma de viajar sin salir de casa siempre ha sido la lectura

SI NUESTROS NIÑOS PUEDEN PODEMOS TODOS

#QUEDATEENCASA
#STOPSANFILIPPOENCASA



Para la mayoría la salud es como el salir a la calle. No lo valora hasta que le falta.

#DiaMundialDeLaSalud
#Stopsanfilippo
#QuedateEnCasa



**PRÁCTICOS
EN CASA**

En Casa
cuarentena
anfilippo

ANFILIPPO

**LISTAS DE
CIÓN**

de facilidad de implementación, con sus objetivos
y requisitos bien definidos y un claro foco de
acción en el momento.

DE COSAS NUEVAS

través de una lista de cosas nuevas que siempre han
sido fáciles de hacer, o simplemente
de cosas nuevas.

LADO CREATIVO

ser recortables, con actividades sencillas
para el niño.

EL CUERPO

través de una lista de cosas nuevas que siempre han
sido fáciles de hacer, o simplemente
de cosas nuevas.

**CON ESTAR
ONECTADOS**

con nuestros seres queridos es importante,
conectados puede ser emocional y permitir el
momento de desconectar y disfrutar tiempo a
la vez que tenemos en casa.

**¡CELEBRA TU CUMPLEAÑOS
AYUDANDO!**

Haz tu campaña de donación

<https://www.facebook.com/fund/StopSanfilippo/>



Este año no haremos



Ni necesitaremos transporte



No comeremos fuera



Tampoco probaremos
nuevas actividades

Pero lo que ahorremos
podemos invertirlo en ayudar



SANFILIPPO NEWS

New Sanfilippo-like Cell Lines Created from Stem Cells, Study Contends



¿Cómo podrán salir los menores?



- Menores de 14 años, acompañados por un adulto, respetando la distancia social y las horas punta
- Podrán salir 1 vez al día hasta 1km de su casa y no más de 1 hora entre las 9 y 21h
- Podrán pasear y jugar. Se permite el uso de bicis, patinetes, etc. Los parques seguirán cerrados
- Los adultos podrán acompañar hasta 3 niños de la misma familia



STOP SANFILIPPO FUNDACIÓN

RECUERDA



LÁVATE LAS MANOS FRECUENTEMENTE
Con agua y jabón. Luego además puedes usar un gel hidroalcohólico



NO TE TOQUES LA CARA, NARIZ NI OJOS
Si nos tocamos con las manos que han tocado todo, tenemos más probabilidades de contagio, aunque llevemos guantes.

Estos son Tomás y Ana. Van a ser padres y como la mayoría de la población no saben si son portadores del S. Sanfilippo. Así que esperaran impacientes y confiarán en la suerte.



Pero si lo son tienen que saber que 1 de cada 4 hijos tendrá S. Sanfilippo y otros dos serán portadores. Sólo 1 nacerá sano.

| Sanfilippo | Portador | Portador | Sano |
|---|---|---|---|
|  |  |  |  |

STOP SANFILIPPO FUNDACIÓN

STOP SANFILIPPO FUNDACIÓN




VOLVEREMOS A SALIR A DISFRUTAR DE NUESTRA TIERRA

DÍA DE LA TIERRA

Cuidémosla hoy para poder disfrutarla mañana con los que más queremos

SUSPENSO

Por motivos de seguridad estamos obligados a suspender las actividades para el 10 de mayo. Es una posibilidad de fijar la fecha de quedarnos este año en casa.



Sanfilippo

Tarta de manzana



- Hojaldre
- 3 manzanas
- 500ml leche
- 3 yemas de huevos
- 100g de azúcar
- 20g azúcar avainillado
- 40g harina
- Piel de 1 limón
- Almíbar

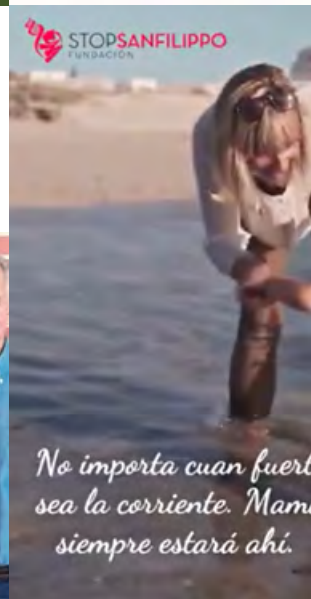
Stop Sanfilippo

ciberer

Nuevos modelos celulares cerebrales ayudan a evaluar terapias para el síndrome de Sanfilippo C



STOP SANFILIPPO FUNDACIÓN



No importa cuan fuerte sea la corriente. Mamá siempre estará ahí.



ERDA **STOPSANFILIPPO** FUNDACIÓN

MANTÉN LA DISTANCIA SOCIAL
Al menos 2 metros . Es difícil estar lejos de quienes queremos, pero así nos protegemos todos.

USA MASCARILLAS
Evita tocarlas una vez puestas. Ajustálas bien a tu cara. Para quitarla, hazlo quitando las gomillas de ajuste. Luego tirala a un contenedor cerrado y lávate las manos.

#DiaNiñoHospitalizado
#TeLanzoUnBeso
#StopSanfilippo

Conchita: Un beso redondo

STOPSANFILIPPO

CHASE THE SIGNS

LOS SIGNOS DE LA MPS I PUEDEN INCLUIR

- Síndrome del túnel carpiano
- Opacidad corneal
- Otitis de repetición
- Contracturas

SANOFI GENZYME

NDIDA

seguridad nos vemos por la carrera prevista estamos trabajando en la una nueva fecha y no sin correr por Stop Sanfilippo.

carrera popular stop sanfilippo

#DiaNiñoHospitalizado
#TeLanzoUnBeso
#StopSanfilippo

Conchita: Un beso redondo

STOPSANFILIPPO



15 de mayo
MPS AWARENESS DAY

Por un diagnóstico temprano
Por atención y cuidados tempranos
Por la investigación científica

#StopSanfilippo
#MPSDay

STOPSANFILIPPO



Nuestros niños saben bien lo que es un hospital, por eso les lanzan un beso enorme a todos los campeones que hoy no pueden jugar y a sus familias por nunca rendirse

STOPSANFILIPPO FUNDACIÓN

STOPSANFILIPPO FUNDACIÓN

Envía STOPSF al 28014
1,20€ Donados

GIVING TUESDAY NOW

SONRÍE
todo saldrá bien

5 mayo 2020

TABLÓN DE BUENOS MOMENTOS DE STOP SANFILIPPO



Volvemos a correr con la camiseta de Stop Sanfilippo



Primeros paseos de la primavera



15 DE MAYO

ILUMINA LA NOCHE

DÍA DE LA CONCIENCIACIÓN DE MPS (SANFILIPPO)

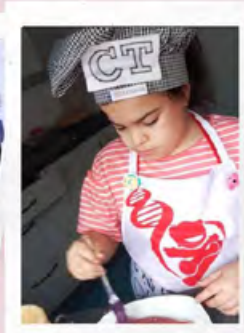
Enciende velas en el exterior de tu casa o en tus ventanas y cuelga tus fotos en redes con el hashtag #LightUpTheNight #MPSAwareness



TABLÓN DE BUENOS MOMENTOS DE STOP SANFILIPPO



Campeones suben al podium



Nuestros grandes Chefs



Obligatorio llevar mascarillas

¿Cómo hacer un buen uso ?



Antes de ponértela lávate las manos con agua y jabón o con un gel hidroalcohólico



Mientras la llevas: Debe cubrir nariz y boca. Evita tocarla con las manos. En cuanto la notes húmeda, replázala



Debes quitártela sin tocar la parte frontal y depositarla en un cubo con tapa. Después lávate bien las manos

Fuente: World Health Organization



RETOMAMOS
HAZTE YA CO
PRODUCTOS
ESCRIBE
INFO@STOPSANFILIPPO

TABLÓN DE BUENOS MOMENTOS DE STOP SANFILIPPO



Los amigos que siempre están ahí arimando el hombro



La recompensa al cruzar la meta



Los que corren por los que no pueden



Saber que volveremos a saludarnos

THANKYOU



Obligación del uso de mascarillas

Personas mayores de 6 años, en la vía pública, espacios al aire libre y en cualquier espacio cerrado de uso público, siempre que no sea posible mantener la distancia interpersonal (2m)

Excepciones

- Personas con dificultades respiratorias
- Personas a las que su uso les resulte contraindicado por motivos de salud justificados
- Desarrollo de actividades en las que sea incompatible con su uso
- Causas de fuerza mayor



Fuente: BCI



Un faro en mitad de la tormenta
Rincón <https://elencalijo.blog>





Challenges of Enzyme Replacement Therapy for Sanfilippo Syndrome



Esto es lo que en #Stopsanfilippo llamamos una lotería. Hoy les pasa a otros, pero mañana te puede pasar a tí. **TODOS SOMOS MUTANTES.** Quizás existiría más concienciación social sobre las #EnfermedadesRaras si supiéramos que gran parte de éstas ocurre cuando una de las 40 mutaciones no presentes en nuestros padres (que todos tenemos) "confunde" una función genética.



<http://massgenomics.org/2015/07/insights-human-de-novo-mutations.html>
New Insights into Human De Novo Mutations

VOLVEMOS A TERAPIAS



Gracias por apoyarnos

www.stopsanfilippo.com



¿Nos das un minuto?
Es todo lo que necesitamos para presentarnos.



Sanfilippo

En la década de los 60 un científico llamado Sanfilippo, describe el síndrome que hoy lleva su nombre.

Los niños de hoy corren y saltan...

Pero hay otros que no pueden hacer lo que un niño debería hacer

Por eso

Stopsanfilippo.org

LOS ENVÍOS

EN NUESTROS SOLIDARIOS ENVÍOS A SANFILIPPO.ORG

menta, por Miguel Ángel logspot.com



DEJA ATRÁS LAS BOLSAS DE PLÁSTICO

BOLSAS DE TELA SOLIDARIAS

Pide la tuya en info@stopsanfilippo.org



How Are Different Types of Sanfilippo Syndrome Inherited?





24 Subida de Juncalillo
1 de agosto de 2020
Prueba organizada por la Escuelas Ortopedicas
Presentada por el Ayuntamiento de Madrid
El ganador de esta prueba será el niño con discapacidad que más kilómetros recorra en su silla de ruedas.
El ganador de esta prueba será el niño con discapacidad que más kilómetros recorra en su silla de ruedas.
El ganador de esta prueba será el niño con discapacidad que más kilómetros recorra en su silla de ruedas.



La música puede llegar a ser mágica, más aún para los niños con Sanfilippo



VI Ruta Nocturna "Luna Zapatera"
8 agosto 2020

Modalidad running y senderismo
Sorteo de regalos y actualización

INSCRIPCIÓN 2€
a favor de STOP SANFILIPPO FUNDACION

+Info: lunazapatera.blogspot.com

FisioS
Calle Amazarán, 5 - Coria (Cáceres) - Telf: 927503386
Centro de Fisioterapia y Osteopatía

A favor de: STOP SANFILIPPO FUNDACION



STOP SANFILIPPO FUNDACIÓN
LOTERÍA SOLIDARIA DE VERANO

SORTEO EXTRAORDINARIO DE AGOSTO
MÁS DE 10 MILLONES € EN PREMIOS

¿y si cae AQUÍ?

AGOSTO 32438
LOTERÍA NACIONAL
Dócima parte del boleto para el sorteo del día 8 de agosto de 2020

play loterías

Lotería: 5,00 €
Donativo: 1,00 € | **6,00 €**

VENTA ONLINE

play loterías

Servicio ofrecido por:
Loterías Carlos III
Admón. Oficial 280580006
C/ Méjico, 1 - 28945 - Fuenlabrada (Madrid)
info@playloterias.com - www.playloterias.com

En Stop Sanfilippo invertimos 3.000 € al mes, sólo en financiar terapias

Por eso tu ayuda es tan importante

Los padres de niños con Sanfilippo sufren una gran carga emocional

Por eso en Stop Sanfilippo, ofrecemos a las familias asistencia psicológica porque ellos también importan.

Pon tu granito de www.stopsanfilippo.com



Propuesta de la Asociación Española de pediatría de cara al otoño: Circuitos diferenciados y consultas telefónicas.



QUE SE CANCELE LA CARRERA, NO QUIERE DECIR QUE NO PUEDES COLABORAR

#Yo dono mi dorsal

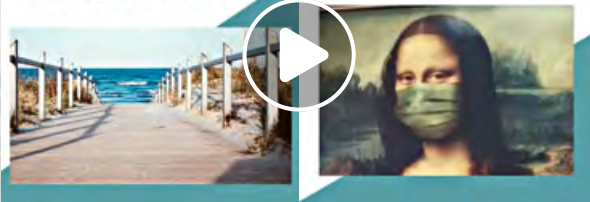


Más del 80% de los pacientes de Sanfilippo tienen alteraciones del sueño.



EL VERANO SE VA ACABANDO

NO PODEMOS OLVIDAR QUE TENEMOS QUE SEGUIR SIENDO RESPONSABLES



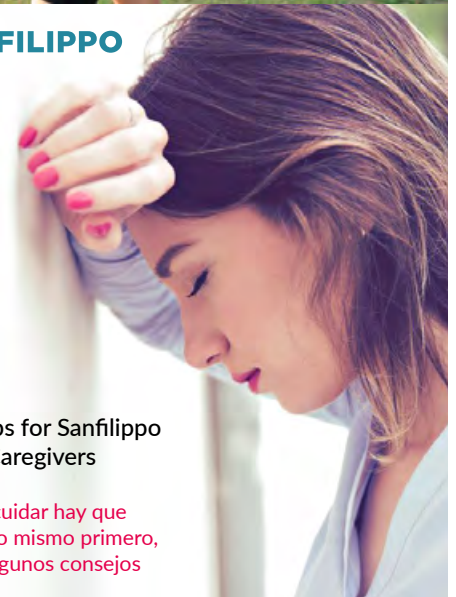
¿CORRERÍAS UNA CARRERA VIRTUAL CON NOSOTROS?

¿SÍ? DALE LIKE ❤️



VUELVE AL COLE CON STOP SANFILIPPO

Mira nuestros productos solidarios para volver al cole



Self-care Tips for Sanfilippo Syndrome Caregivers

Porque para cuidar hay que cuidarse a uno mismo primero, os dejamos algunos consejos

arena en:
po.org



Hay en el cielo una nueva
estrellita Sanfilippo.
Oier Iribarren de 12 añitos.
Su brillo nunca se apagará
para su familia y amigos.

#Stopsanfilippo
#Sanfilippo

3rd international conference

SANFILIPPO SYNDROME AND RELATED DISEASES

A digital event
Registration coming soon

November 12-13, 2020

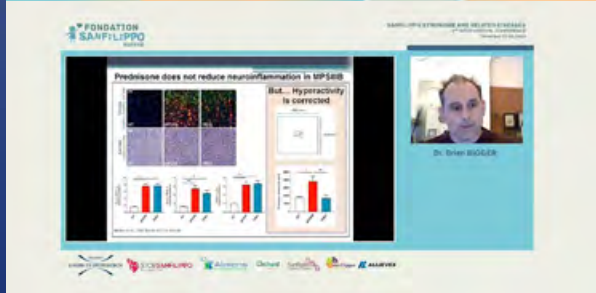


Todos corren por

40 EN POR B

A BENEFICIO 100% D

DEL 2 AL 12 NOV #U

FOUNDATION
SANFILIPPO

PRESENTATION SLIDE: Predictions does not reduce neuroinflammation in SP-400. Mut... Hyperactivity is corrected.

Dr. Omer BOUTER



Felicidades a todos los docentes

Gracias por vuestra
dedicación

STOP SANFILIPPO



Lotería de Navidad Solidaria

S.E. LOTERÍAS Y AJUSTES DEL ESTADO 102/20

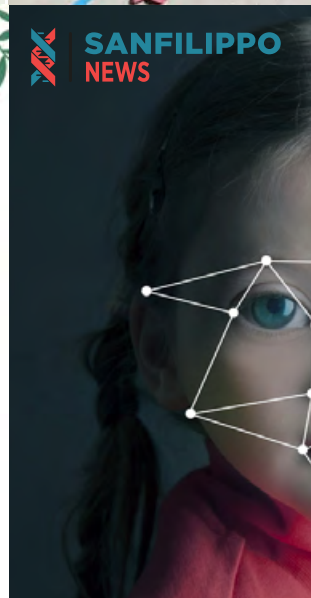
32438

LOTERÍA NACIONAL
DE NAVIDAD
22 de diciembre de 2020

La Adoración de los Magos

play loterías

STOP SANFILIPPO FUNDACIÓN



SANFILIPPO
NEWS



S.E. LOTERÍAS Y AJUSTES DEL ESTADO 102/20

32438

LOTERÍA NACIONAL
DE NAVIDAD
22 de diciembre de 2020

PRECIO 5 €

play loterías

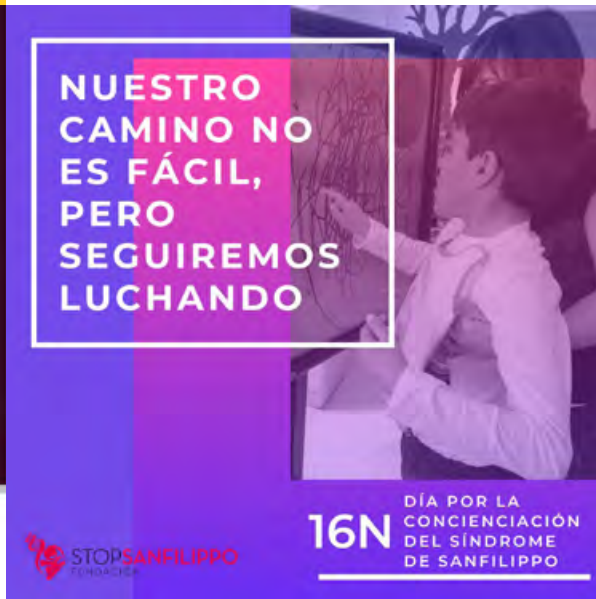
PARTICIPACIONES
5,00 €
Lotería: 4,00 €
Donativo: 1,00 €

¿y si cae AQUÍ el
GORDO de Navidad?

VENTA ONLINE

play loterías

STOP SANFILIPPO FUNDACIÓN



NUESTRO CAMINO NO ES FÁCIL, PERO SEGUIREMOS LUCHANDO

DÍA POR LA
CONCIENCIACIÓN
DEL SÍNDROME
DE SANFILIPPO

16N

STOP SANFILIPPO FUNDACIÓN



#GI♡ING

EL 1 DE D

STOP SANFILIPPO FUNDACIÓN



en Borja
**TRENO
 BORJA**
 STOP SANFILIPPO
 NO ENTRENOPORBORJA



Hoy ha caído
 una hoja en el
 bosque de
 Sanfilippo

Mikel, siempre estarás en la
 memoria de todos los que te
 quisieron y lucharon por ti.



Cómo puedes colaborar

1. HAZ UN DONATIVO ONLINE

Entrando en nuestra página web
<https://www.stopsanfilippo.org/donar/>
puedes hacer una donación puntual.

VISA

 **mastercard.**

 **PayPal**

2. HAZ UNA TRANSFERENCIA O INGRESO BANCARIO

Puedes hacer una transferencia o ingreso a las siguientes cuentas:

 **"la Caixa"**

ES85 2100 5839 7502 0014 1215

 **kutxabank**

ES49 2095 0028 8091 1339 8728

3. HAZTE SOCIO

Puedes ser socio de Stop Sanfilippo colaborando con la cantidad y periodicidad que desees.
<https://www.stopsanfilippo.org/donar/>

4. ENVÍA UN SMS SOLIDARIO



Coste total 1,2€, importe íntegro donado a Stop Sanfilippo, servicio de SMS solidario operado por Altiria TIC y la Asociación Española de Fundraising, nº. atn. clte. 902 00 28 98, apdo. correos 36059, 28080 Madrid; colaboran Movistar, Vodafone, Orange, Euskaltel y Yoigo. Tu número móvil será incorporado a un fichero de Stop Sanfilippo. Podrás ejercer en todo momento tus derechos de acceso, rectificación, cancelación y oposición.

Tus aportaciones a Stop Sanfilippo pueden desgravar hasta un 75% en la Declaración de la Renta.

DESGRAVACIÓN PERSONAS FÍSICAS

| | |
|--------------------------|------------|
| Hasta 150 € | 75% |
| A partir de 150 € | 30% |
| Donaciones plurianuales* | 35% |



5. DONA TU VIEJO MÓVIL



Movilsolidario.es es un proyecto cuyo objetivo es recoger móviles usados de empresas y particulares, para destinar el beneficio obtenido por la reutilización o reciclado del material donado a proyectos de investigación científica del Síndrome de Sanfilippo. Además, evitamos que estos residuos perjudiquen el medio ambiente como consecuencia de promover su reciclado.

Animamos a las empresas y particulares a unirse a este proyecto, porque somos un socio fiable y eficaz en el cumplimiento de objetivos, con lo cuál la empresa podrá sacar adelante acciones de Responsabilidad Social Empresarial que le reportarán valor añadido.

6. ORGANIZA UN EVENTO SOLIDARIO

Muchos organismos, entidades y particulares se ponen en acción para difundir y recaudar fondos a favor de los niños afectados por Sanfilippo, eventos deportivos, concursos, juegos interactivos, conciertos, tómbolas, obras de teatro, comidas populares, etc

Tú también puedes: difunde la causa, pon tu granito de arena, porque todo suma. En nuestra web encontrarás ideas para llevar a cabo una iniciativa solidaria en favor de los niños con Sanfilippo.

7. ALIANZAS ESTRATÉGICA CON EMPRESAS O FUNDACIONES

Desde la Fundación Stop Sanfilippo trabajamos con nuestros aliados empresariales a través de acuerdos de colaboración que, además de responder a los objetivos de la entidad, contribuyen al logro de nuestra misión. Nuestras alianzas con empresas y fundaciones hacen posible seguir con los proyectos de investigación y conseguir un tratamiento de cura para los niños con Sanfilippo.

8. OTRAS FORMAS DE COLABORAR

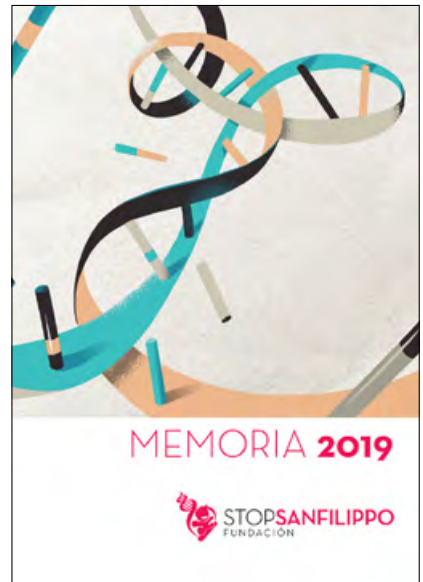
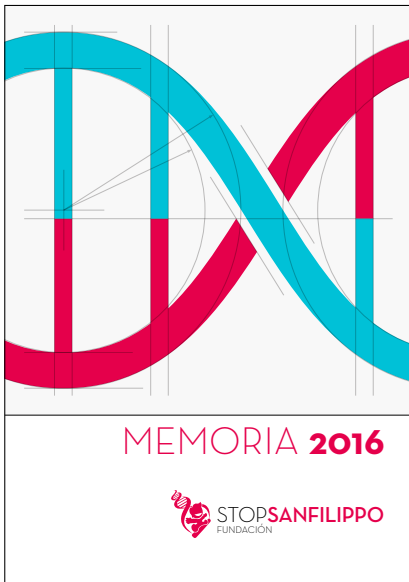
Aquí te hemos dejado algunas ideas, pero si tienes una propuesta nosotros te ayudamos a darle forma. Ponte en contacto en: elisa@stopsanfilippo.org o llama al **610 893 873**.

DESGRAVACIÓN PERSONAS JURÍDICAS

| | |
|--------------------------|-----|
| Donaciones generales | 35% |
| Donaciones plurianuales* | 30% |

* Haciendo donaciones >150€ a StopSanfilippo durante al menos 3 años por una cantidad igual o superior a la del ejercicio anterior.

Para la obtención del certificado de donación del ejercicio anterior es imprescindible haber facilitado a esta Fundación los datos fiscales antes del 31 de enero del presente año, fecha en la que finaliza el plazo oficial para la presentación ante Hacienda de las donaciones efectuadas a esta entidad.







www.stopsanfilippo.org



STOP SANFILIPPO
FUNDACIÓN