



# MEMORIA DE ACTIVIDAD 2022

*impulsa*<sup>T</sup>

# IMPULSAT

Es la asociación de ámbito estatal que representa a las familias afectadas por la Distrofia muscular congénita por déficit de merosina (DMC-LAMA2).

Somos una asociación declarada de **Utilidad Pública** sin ánimo de lucro formada por familiares, médicos, científicos y personas que conviven con esta enfermedad.

Tenemos el objetivo de promover y financiar líneas de investigación que puedan contribuir al desarrollo de tratamientos para el cuidado de esta enfermedad,

Por este motivo colaboramos con la comunidad científica tanto a nivel nacional como internacional, así como con entidades de carácter asistencial para hacer posible que los niños y los adultos puedan vivir mejor.

## ¿QUÉ ES EL DÉFICIT DE MEROSINA?

**Distrofia muscular congénita por déficit de merosina, una enfermedad minoritaria.**

- Es una enfermedad hereditaria.
- Provoca debilidad muscular y pérdida de movilidad, hasta el punto de que estas personas no pueden comer ni beber solas.
- La debilidad muscular genera graves problemas respiratorios.
- No afecta al desarrollo intelectual.
- Aparecen los primeros síntomas antes de los 2 años de vida.
- Todavía no tiene cura.



**1 de cada 100.000 personas conviven con esta enfermedad.**



**29 personas afectadas registradas en España.**





# BALANCE ECONÓMICO

## INGRESOS

15.473,20 €

Cuotas socios

3.460,78 €

Donativos particulares

14.823,93 €

Donativos empresas

13.453,57 €

Actividades solidarias

6.328,58 €

Productos solidarios

8.000,00 €

Subvenciones públicas

**61.540,06 €**

**TOTAL**

## GASTOS

20.000,00 €

Investigación biomédica  
VHIR

5.805,55 €

Colaboración grupo  
investigación UPF  
y otros

8.197,09 €

Gestión, coordinación y  
asesoramiento legal

12.776,12 €

I Jornada de Ciencia y  
Familia LAMA2

1.000,58 €

Mantenimiento web  
y otros

4.542,63 €

Sensibilización, comunicación  
y productos solidarios

**52.321,97 €**

**TOTAL**



**¡TU IMPULSO NOS HACE VOLAR!**

# PROMOVEMOS LA INVESTIGACIÓN

para mejorar la vida de las personas afectadas y la de sus familias.



## UNI-LARGE: DESARROLLO DE UNA NUEVA TECNOLOGÍA DE TERAPIA GÉNICA PARA TRATAR LA DISTROFIA MUSCULAR CONGÉNITA TIPO 1A

“Uni-large: es una nueva tecnología que combina la precisión de CRISPR/Cas9 y la eficacia de los vectores víricos establecidos en la práctica clínica, pero de manera optimizada, para solucionar las limitaciones de estas estrías preexistentes.

### FICAT (FIND AND CUT-AND-TRANSFER)

Nueva herramienta de terapia génica que combina la precisión de CRISPR-Cas9 y la capacidad de carga de genes mediante transposones, permitiendo así evitar las limitaciones actuales de este tipo de tecnologías debido al tamaño del gen.

Liderada por el Dr. Marc Güell, jefe del grupo de biología sintética del PRBB (UPF) y cofundador de Integra Therapeutics junto con Aventura Sánchez-Mejías.



## DESARROLLO DE UNA NUEVA ESTRATEGIA PRECLÍNICA DE TERAPIA GÉNICA PARA EL TRATAMIENTO DE LA DISTROFIA MUSCULAR CONGÉNITA 1A

Esta investigación se centra en el desarrollo de terapias genéticas para conseguir la expresión de la laminina alfa-2 (merosina) y conseguir que la proteína pueda realizar su función.

Liderada por el Dr. Jordi Barquinero, jefe del grupo de Terapia Génica y Celular en el VHIR y la Dra. Francina Munell, médica investigadora especialista en neurología pediátrica y enfermedades neuromusculares en el VHIR (Vall d'Hebron Instituto de Investigación).



## MANTENEMOS Y ACTUALIZAMOS EL REGISTRO DE PACIENTES

El Registro Nacional de Afectados consiste en una base de datos que recoge las principales características de los pacientes que hay en el estado español.

Es vital para saber cuántos afectados hay y qué características presentan ya que es la primera información que se necesita conocer cuándo se quiere desarrollar un ensayo clínico. También es una información necesaria para la caracterización de la enfermedad.

Periódicamente vamos actualizando y haciendo el mantenimiento de los datos. También trabajamos para que sea compatible con otros registros internacionales.

# HAZTE SOCIO/A



¡y da impulso a la investigación de la DMC-LAMA2!

# FOMENTAMOS LA RED



# CIENTÍFICA INTERNACIONAL



- Participación en el Consorcio Europeo **LAMA2 Europe** con las asociaciones Voor Sara (fundación holandesa) y Lama2 France (asociación francesa) para unir esfuerzos con la finalidad de promover la investigación y visibilización de esta enfermedad a nivel internacional.
- Colaboración en la creación y mantenimiento de la **página web lama2.com** promovida por el consorcio europeo.
- Participación en el **Consorcio Internacional para llevar a cabo un estudio de historia natural** con pacientes, promovido por el Dr. Bonnemann y la Dra. Foley (EE.UU.), como preparación previa de futuros ensayos clínicos.
- Participación financiada por ImpulsaT de los líderes de los grupos de investigación de la UPF y del VHIR en el **Congreso Internacional Scifam22** sobre LAMA2 organizado por la asociación americana Cure CMD celebrado en Nashville (EE.UU.).

# VISIBILIZAMOS Y DAMOS A CONOCER LA ENFERMEDAD



Presencia en las redes sociales de cocineros famosos como **Ada Perallada** y **Koldo Royo** con motivo de la campaña **#vitaminasolidaria**



Entrevista en **Olot TV** con motivo de la campaña **#vitaminasolidaria**



Entrevista a **RTVE** con motivo de la celebración de la **Milla Náutica** organizada por los Bombers de Barcelona.

# ACTIVIDADES Y ACCIONES SOLIDARIAS



**CAMPAÑA #VITAMINASOLIDARIA  
A FAVOR DE IMPULSAT**  
Casa Amella - ImpulsaT



**ESPECTÁCULO DE DANZA INCLUSIVA**  
Cia. La Mujer del carnicero - ImpulsaT  
Ajuntament de Llagostera



Somos diferentes familias de toda Europa con un objetivo común:

UN FUTURO MEJOR PARA NUESTROS NIÑOS Y NIÑAS QUE CONVIVEN CON LAMA2-CMD

Apoyamos la investigación de esta distrofia muscular minoritaria.

Nos esforzamos por conectar familias, investigadores, médicos que forman la comunidad de DMC-LAMA2.



**lama2.com**

reúne a nuestra comunidad y centraliza todas las noticias, materiales educativos e información más reciente del mundo de la investigación y de la industria farmacéutica.

**CREACIÓN DEL CONSORCIO EUROPEO DE LAMA 2**

Voor Sara, Lama2 France y ImpulsaT



**VI MILLA NAÚTICA A FAVOR DE IMPULSAT**  
Bombers de BCN y Bomebers Solidaris

Dissabte 18 de juny, a partir de les 12 h a la Plaça de l'Església

# CONCERT VERMUT

A favor d'ImpulsaT i d'Hipofam

Amb Esther Badia i Bruno Butenas  
Interpreten cançons de jazz, bossa-nova i música brasilera.

La recaptació anirà destinada a la investigació de les malalties minoritàries que representen les dues associacions.



**CONCIERTO VERMUT SOLIDARIO**  
Esther Badia, Hipofam, ImpulsaT y  
Ajuntament de Castellbisbal

Presentació de l'exposició  
**MALALTIES MINORITÀRIES**  
de Xavi Josa

a l'Espai de la Plaça (amb la presència de l'autor i del President de FECAMM).  
En acabar la presentació de l'exposició començarà el concert.



Organitza: **impulsaT** **hipofam**

Col·labora: **FECAMM** **FUJIFILM**  
**AJUNTAMENT DE CASTELLBISBAL**

**EXPOSICIÓN ENFERMEDADES RARAS**  
Xavier Josa, FECAMM y  
Ajuntament de Castellbisbal



# I JORNADA NACIONAL DE CIENCIA Y FAMILIAS

23, 24 de septiembre de 2022

**I JORNADA NACIONAL DE CIENCIA Y FAMILIAS · ESTUDIO HN**  
ImpulsaT y Hospital Vall d'Hebron



**CARRERA DE BOMBERS SOLIDARIA**  
Reto de Pau Martí a favor de ImpulsaT  
Bombers de Barcelona

# ORGANIZA UNA ACCIÓN SOLIDARIA!

Hacemos realidad las ideas solidarias. Contáctanos y te acompañaremos para sensibilizar tu entorno y captar fondos para la investigación de la DMC por déficit de merosina.



# TALLER DE DIBUJO SOLIDARIO

Aprende a dibujar un mandala

Domingo 13 de noviembre  
18 a 19 h - Online (Meet)

Precio:

Taquilla inversa

Inscripción a través de

<https://forms.gle/WwCJTzBvase1mkfDA>

Una vez nos hayas enviado el justificante de pago, el día antes del evento, recibirás el link para poder acceder al taller.

El dinero recaudado se destinará íntegramente a la Asociación ImpulsaT para seguir impulsando la investigación sobre la Enfermedad de Huntington. Cuenta con el apoyo de numerosas personas.

Destinado a personas de 2 a 99 años (adaptado a cada nivel y preferencia).

A cargo de Mercè Badia  
@mercedartor



TALLER DE DIBUJO SOLIDARIO  
A FAVOR DE IMPULSAT  
Mercè Badia

**CARRERA SAN SILVESTRE**  
31 DE DICIEMBRE DE 2022  
VILLA DE ALAGÓN  
CIRCUITO URBANO (2900 M.)  
**VEN DISFRAZADO**

**INSCRIPCIONES**  
APORTACIÓN MÍNIMA DE 2 € POR PARTICIPANTE AL RECIBIR EL DORSAL.  
RECAUDACIÓN DESTINADA A LA ASOCIACIÓN PARA LA INVESTIGACIÓN DE ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES.

**TROFEOS**  
General Femenino 1º, 2º y 3º  
General Masculino 1º, 2º y 3º  
Al más joven 1  
Al más longeva  
Familia numerosa 1  
Mejor disfraz femenino 1  
Mejor disfraz masculino 1  
Mejor disfraz infantil 1  
Mejor animación 1  
Premio especial 1

ONLINE desde la web → [www.alagondeporte.es](http://www.alagondeporte.es)

PRESENCIAL día de la carrera en Pl. España de 11:00-12:00 y de 15:00 a 16:00

**SALIDA DESDE PLAZA ESPAÑA**  
16-45 H. CORREDORES  
16:50H. ANDARINES

**¡ANDANDO O CORRIENDO!**

CARRERA DE SAN SILVESTRE  
A FAVOR DE IMPULSAT  
Running Alagón y Ayuntamiento Alagón



CALENDARIO SOLIDARIO  
A FAVOR DE IMPULSAT  
Balouta



“JEANS FOR GENES”  
A FAVOR DE IMPULSAT  
St. Peter's School BCN

impulsaT

ImpulsaT es una de las veintinueve asociaciones que integran la Federación Española de Enfermedades Neuromusculares, Federación ASEM



LOTERIA DE NAVIDAD A FAVOR  
DE IMPULSAT  
Organizado por la Federación ASEM



# NUESTROS PRODUCTOS SOLIDARIOS



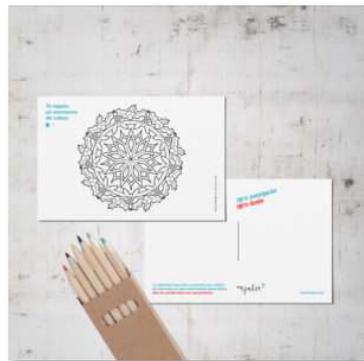
**100% INVESTIGACIÓN**  
**100% ILUSIÓN**



Ilustrado por Andrea Zayas



Ilustrado por Andrea Zayas



Ilustrado por Mercè Badia



Diseñado por Maier King Lara

**¡COMPRA NUESTROS PRODUCTOS  
SOLIDARIOS Y REGALA ESPERANZA!**



# ¡HAZTE SOCIO/A!

La investigación de las enfermedades raras recibe muy poco financiamiento público.

Tu colaboración es fundamental para poder seguir promoviendo y financiando las líneas de investigación que se están llevando a cabo.



¡COLABORA MÁS Y PAGA MENOS!





# LAS EMPRESAS COMPROMETIDAS, MOTOR DE CAMBIO PARA LA INVESTIGACIÓN DE LAS ENFERMEDADES RARAS

Necesitamos la implicación de empresas y fundaciones para mantener las líneas de investigación abiertas.

---

## Empresas socias

Implícate para garantizar la investigación científica de manera estable.

---

## Empresas donantes

Da impulso a la divulgación de las enfermedades raras.

---

## Empresas implicadas

Suma tu entorno organizando una actividad solidaria, un *Teaming* entre los trabajadores, compra de productos...

---

**35%**

de desgravación fiscal en la cuota del impuesto de sociedades (límite del 10 % de la base imponible).

**40%**

si la donación es recurrente durante tres años.

# ¡GRACIAS POR ESTE 2022 SOLIDARIO!

¡Gracias,  
socios y donantes,  
empresas, entidades,  
instituciones, comercios,  
centros educativos,  
investigadores, médicos y  
familias,  
POR DARNOS IMPULSO!



AJUNTAMENT DE CASTELLBISBAL

St PETER'S  
SCHOOL



 Alagón  
Ayuntamiento

*esther badia*

*x i i*

XAVI JOSA  
PHOTOGRAPHY

## COLABORAMOS CON:



### JUNTA DIRECTIVA

**Presidencia:** Xavier Bulbena

**Vicepresidencia:** Pau Martí

**Secretariado:** Daniel Daunis

**Tesorería:** Olga Barrero

**Colaborador de tesorería:**

Jordi Romiguer

### COMITÉ CIENTÍFICO

**Coordinación:** Laura Coch

**Coordinación de investigación clínica:** Anna Tuset

**Asesoría científica:** Roger Rovira, Francina Munell i Ingrid Balcells

### COORDINACIÓN GENERAL

Meritxell Torres

La Asamblea general está constituida por todos los asociados/as y son el órgano soberano de ImpulsaT.



Imulsate.org