



D'ACTIVITAT

*impulsa*<sup>T</sup>

2024

# ImpulsaT

## Associació per a la cura dels nens amb dèficit de merosina

**És l'associació estatal que representa les famílies afectades per la distrofia muscular congènita per dèficit de merosina (DMC-LAMA2).**

Som una associació sense ànim de lucre declarada d'utilitat pública formada per familiars, metges, científics i persones que conviuen amb aquesta malaltia.

Tenim l'objectiu de promoure i finançar línies de recerca que puguin contribuir al desenvolupament de tractaments per a la cura d'aquesta malaltia.

Per aquest motiu, col·laborem amb la comunitat científica tant a nivell nacional com internacional, així com amb entitats de caràcter assistencial per fer possible que els nens i els adults puguin viure millor.



# ¿Què és el Dèficit de merosina?

**Distrofia muscular congènita per dèficit de merosina, una malaltia minoritària.**

- És una malaltia hereditària.
- Provoca debilitat muscular i pèrdua de mobilitat, fins al punt que aquestes persones no poden menjar ni beure sols.
- La debilitat muscular causa greus problemes respiratoris.
- No afecta el desenvolupament intel·lectual.
- Els primers símptomes apareixen abans dels dos anys de vida.
- Encara no té cura.



**1 de cada 100.000  
persones conviuen  
amb aquesta malaltia.**



**31 persones afectades  
registrades a Espanya.**

# Balanc Econòmic

## INGRESSOS

20.682,89 €

Quotes socis/es

2.946,00 €

Donatius particulars

1000,00 €

Donatius empreses

8.716,98 €

Activitats solidàries

2.812,00 €

Productes solidaris

9.252,00 €

Subvencions públiques

**45.409,87 €**

**TOTAL**

## DESPESES

24.650,16 €

Investigació biomèdica  
VHIR i NIH

247,00 €

Quotes FEDER i ASEM

8.618,79 €

Gestió, coordinació i  
assessorament legal

16.324,04 €

III Jornada de Ciència i  
Famílies (Est. HN VHIR)

3.689,95 €

despeses fiscals i  
bancàries

2.135,46 €

Actes de sensibilització i  
productes solidaris

**55.665,40 €**

**TOTAL**

**40.974,20 €**

**Destinats a la  
investigació biomèdica**



## ESTUDI D'HISTÒRIA NATURAL I DESENVOLUPAMENT D'UNA NOVA ESTRATÈGIA PRECLÍNICA DE TERÀPIA GÈNICA PER AL TRACTAMENT DE LA DISTRÒFIA MUSCULAR CONGÈNITA 1A

Aquesta investigació forma part de l'estudi nacional sobre la història natural de la distròfia muscular congènita per dèficit de merosina (DMC-LAMA2), iniciat el 2022, que té com a objectiu conèixer amb més precisió l'evolució clínica i funcional de la malaltia mitjançant el seguiment sistemàtic de pacients a través de dades clíniques, motores, genètiques i d'imatge. Aquesta informació és clau per dissenyar assajos clínics sòlids i avaluar l'eficàcia de teràpies futures. Paral·lelament, el projecte desenvolupa una línia de recerca preclínica centrada en l'estudi del teixit adipós i l'ús de cèl·lules mare, així com en l'expressió de proteïnes musculars implicades en la funció de la laminina alfa-2 (merosina), amb l'objectiu de restaurar-ne l'activitat biològica.

També es treballa en la creació d'una base de dades que recopilar informació genètica i simptomàtica dels pacients, com a pas previ al desenvolupament de teràpies avançades, incloses estratègies d'edició genètica personalitzada. La combinació de l'enfocament clínic i experimental permet avançar cap a tractaments més efectius i específics per als pacients amb LAMA2.

Liderada pel Dr. Jordi Barquinero, cap del grup de Teràpia Gènica i Cel·lular al VHIR i la Dra. Francina Munell, metge investigadora especialista en neurologia pediàtrica i malalties neuromusculars al VHIR (Vall d'Hebron Institut d'Investigació).



## COL·LABORACIÓ DEL GRUP D'INVESTIGACIÓ DE BIOLOGIA SINTÈTICA TRANSLACIONAL (UPF) I LA START-UP SPLICEBIO: DESENVOLUPAMENT D'UNA NOVA TECNOLOGIA DE TERÀPIA GÈNICA PER TRACTAR LA DISTRÒFIA MUSCULAR CONGÈNITA 1A

A través de la col·laboració entre el SpliceBio i el grup de biologia sintètica del PRBB (UPF) liderat pel Dr. Marc Güell, s'ha dut a terme una nova línia de recerca per poder aplicar una nova tecnologia per al gen de la LAMA2 en línies cel·lulars i en ratolins amb distròfia muscular per dèficit de merosina.

En els darrers vint anys, la teràpia gènica ha avançat notablement en la recerca de tractaments per a malalties devastadores. Els virus adenoassociats (AAV) s'han consolidat com a vectors clau per administrar aquests tractaments transformadors. No obstant això, una limitació important persisteix: els vectors AAV només poden transportar gens petits, cosa que impedeix tractar moltes malalties monogèniques amb les tecnologies actuals.

Des dels anys 90, els cofundadors de SpliceBio han investigat les inteïnes, proteïnes capaces de realitzar un empalmament proteic que inclou escissió i formació d'enllaços peptídics. Tot i que les inteïnes naturals presentaven limitacions per al seu ús terapèutic, després de més de 20 anys d'estudi i optimització a la Universitat de Princeton, han desenvolupat una nova generació d'intèines dividides, dissenyades per a ús terapèutic i capaces de superar les limitacions de les inteïnes naturals.

D'aquesta nova investigació ha derivat la tesi doctoral de la Dra. Núria Rafel a la UPF la qual està en procés de publicació en una revista científica de prestigi dins del camp.

# Registre de pacients

**Mantenim i actualitzem el Registre de pacients**

El **Registre Nacional d'Afectats** consisteix en una base de dades que recull les principals característiques dels pacients que hi ha a l'estat espanyol.

És vital per saber quants afectats hi ha i quines característiques presenten ja que és la primera informació que cal conèixer quan es vol desenvolupar un assaig clínic. També és una informació necessària per a la caracterització de la malaltia.

Periòdicament anem actualitzant i fent el manteniment de les dades. També **treballem perquè sigui compatible amb altres registres internacionals.**



# Fomentem la xarxa científica internacional

## Junts som més forts!

Participació al **Consorci Europeu LAMA2 Europe** amb les associacions Voor Sara (fundació holandesa) Lama2 France i una nova associada, Lama2 Bulgària, per unir esforços amb la finalitat de continuar promovent la investigació i visibilització d'aquesta malaltia a nivell internacional.

D'aquest consorci va néixer el I Congrés Internacional LAMA2 que es va celebrar el 2023 a Barcelona i ja s'està preparant la segona edició a Istanbul que es durà a terme el març del 2026.

També participem a les reunions mensuals amb tota la comunitat científica, clínica i de pacients LAMA2 a nivell internacional on es comparteixen tots els avenços i nous enfocaments per a la investigació de la malaltia amb l'objectiu de compartir coneixements per poder avançar més ràpid.



Més informació a [lama2.com](https://lama2.com)

# Activitats solidàries

**Organitza  
una activitat  
solidària per  
donar-nos  
impuls!**

**Nosaltres t'ajudem a  
fer-la realitat.**

Organització d'activitats solidàries juntament amb les famílies d'ImpulsaT, voluntaris i diverses institucions públiques i privades. Amb aquestes activitats recaptem fons per tal de destinar-los a les investigacions científiques que s'estan duent a terme actualment a Espanya.

ImpulsaT destina una part important de la seva recaptació a les investigacions que es duen a terme a l'Institut de Recerca de l'Hospital Vall d'Hebron (VHIR), finançant part del sou d'una de les científiques per garantir l'estabilitat del curs de la investigació. També cobrim les despeses de les Jornades anuals de Ciència i Famílies a Madrid per facilitar la realització de les proves clíniques de l'Estudi d'Història Natural, també impulsat pel VHIR.

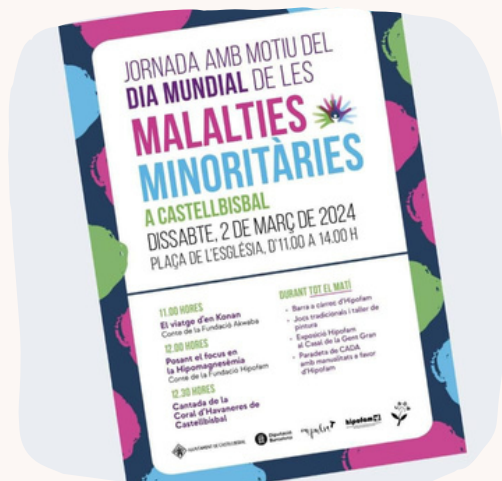
D'altra banda, donem suport a la investigació de la Universitat Pompeu Fabra (UPF), finançant la participació d'alguns dels seus membres a congressos científics internacionals, perquè puguin estar al dia de tots els avenços i donar a conèixer les seves investigacions a la resta de la comunitat internacional LAMA2.

També hem realitzat altres col·laboracions econòmiques a nivell internacional, com va ser el cas del registre de pacients CMDIR, l'estudi inter-nacional de biomarcadors del NIH (tots dos a E.E.U.U.), entre altres projectes que sorgeixen del treball en xarxa que duem a terme amb diferents entitats internacionals.



# PETITS MOMENTS QUE PODEN CANVIAR VIDES

Un 2024 ple de solidaritat



Jornada Dia Mundial MM  
Castellbisbal



Concert benèfic Aula de Música 7  
Barcelona



Balla per ImpulsaT · Escola Dolors Almeda, El  
Colorado i Tomás Iglesias Pérez



Recaptats 2497 euros  
Festa solidària Sant Iscle de  
Colltort

Festa solidària Sant Iscle de Colltort  
Sant Feliu de Pallerols



Festa de la Diversitat  
Castellbisbal



Loteria solidària a favor d'ImpulsaT  
ASEM



Jornada de Ciència i Famílies  
Madrid



La Nocturna a favor d'ImpulsaT  
Castellbisbal



Dia Nacional de les MNM  
Adhesió campanya ASEM



El moviment associatiu · La clau de la ciència  
FEDER · Barcelona



Dia Internacional de les Persones  
amb Discapacitat  
Castellbisbal



Col·laboració ADRISS  
Salamanca



Col·laboració Quinto de Nadal  
Colla Geganterera · Castellbisbal



Aniversari solidari  
Xarxes Socials



Quinto Solidari i campionat de futbolí  
solidari de la Taverneta  
Sant Feliu de Pallerols



Comunió amb record solidari  
Quintana de la Serena



El teu  
impuls ens  
fa volar!

# Fes-te'n soci/a!

Atès que és una malaltia minoritària i són molt poques les persones que la pateixen, es destinen pocs recursos per a la recerca. Per això necessitem la teva ajuda!

La teva col·laboració és fonamental per poder continuar promovent i finançant les línies de recerca que s'estan duent a terme.

Collabora més i paga menys!

Sabies que de la teva donació a ImpulsaT ara en pots desgravar fins a un 80%?

| Si dones       | Són              | Pots deduir      | Et costa        |
|----------------|------------------|------------------|-----------------|
| 10 €<br>al mes | 120 €<br>a l'any | 96 €<br>a l'any  | 2 €<br>al mes   |
| 30 €<br>al mes | 360 €<br>a l'any | 244 €<br>a l'any | 9,7 €<br>al mes |



# Empreses compromeses

**Motor de canvi per a la investigació de les Malalties Minoritàries**  
**Col·labora amb nosaltres!**

**Necessitem la implicació d'empreses i fundacions per mantenir les línies de recerca obertes.**

## EMPRESSES SÒCIES

Implica't per a garantir la investigació científica de manera estable.

## EMPRESSES DONANTS

Dona un impuls a la divulgació de les malalties minoritàries

## EMPRESSES IMPLICADES

Suma el teu entorn empresarial organitzant una activitat solidària, un Teaming, compra productes solidaris...

**Sabies que des del gener del 2024 ha augmentat el percentatge de desgravació per a les empreses?**

**40%**

de la desgravació fiscal a la quota de l'impost de societats (límit del 15 % de la base imposable).

**50%**

si la donació ha sigut recurrent durant dos anys.



# Productes Solidaris

100% solidaritat 100% il·lusió



# Gràcies!

**Per un 2024  
ple de  
solidaritat!**

**Gràcies, socis i  
donants, empreses,  
entitats,  
institucions,  
comerços, centres  
educatius,  
investigadors,  
metges i famílies,  
PER DONAR-NOS  
IMPULS!**



AJUNTAMENT DE CASTELLBISBAL

**hipofam**  
Asociación para la información y la investigación  
de la hipomagnesemia familiar

**el cassó**



**club  
ciclista  
castellbisbal**



## COL·LABOREM AMB:



### JUNTA DIRECTIVA

**Presidència:** Xavier Bulbena  
**Vicepresidència:** Pau Martí  
**Secretariat:** Daniel Daunis  
**Tresoreria:** Olga Barrero  
**Col·laborador de tresoreria:** Jordi Romiguer

### COMITÈ CIENTÍFIC

**Coordinació:** Laura Coch  
**Coordinació de investigació clínica:** Anna Tuset  
**Assessoria científica:** Roger Rovira, Francina Munell i Ingrid Balcells

### COORDINACIÓ GENERAL

Meritxell Torres

L'**Assemblea general** està constituïda per tots els associats/des i són l'òrgan sobirà d'ImpulsaT.



[impulsate.org](https://impulsate.org)