



DE ACTIVIDAD

impulsa^T

2024

Impulsa T

Asociación para la cura de los niños con déficit de merosina

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 la cura 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.



31 personas afectadas registradas en España.

Balance Económico €

INGRESOS

20.682,89 €
Cuotas socios

2.946,00 €
Donativos particulares

1000,00 €
Donativos empresas

8.716,98 €
Actividades solidarias

2.812,00 €
Productos solidarios

9.252,00 €
Subvenciones públicas

45.409,87 €

TOTAL

GASTOS

24.650,16 €
Investigación biomédica
VHIR y NIH

247,00 €
Cuotas FEDER y ASEM

8.618,79 €
Gestión, coordinación y
asesoramiento legal

16.324,04 €
III Jornada de Ciencia y
Familias (Est. HN VHIR)

3.689,95 €
Gastos fiscales y
bancarios

2.135,46 €
Actos de sensibilización y
productos solidarios

55.665,40 €

TOTAL

40.974,20 €

**Destinados a la
investigación biomédica**

Promovemos la investigación

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

Actualmente los centros de referencia en investigación VHIR i PRBB están llevando a cabo diferentes estudios de terapia génica en LAMA2

MÁS INFORMACIÓN



Universitat
Pompeu Fabra
Barcelona

Integra
therapeutics



Vall d'Hebron
Institut de Recerca



Vall
d'Hebron
Barcelona | Hospital Campus



ESTUDIO DE HISTORIA NATURAL Y DESARROLLO DE UNA NUEVA ESTRATEGIA PRECLÍNICA DE TERAPIA GÉNICA PARA EL TRATAMIENTO DE LA DISROFIA MUSCULAR CONGÉNITA 1A

Esta investigación forma parte del estudio nacional sobre la historia natural de la distrofia muscular congénita por déficit de merosina (DMC-LAMA2), iniciado en 2022, cuyo objetivo es conocer con mayor precisión la evolución clínica y funcional de la enfermedad mediante el seguimiento sistemático de pacientes a través de datos clínicos, motores, genéticos y de imagen. Esta información resulta clave para diseñar ensayos clínicos sólidos y evaluar la eficacia de futuras terapias. Paralelamente, el proyecto desarrolla una línea de investigación preclínica centrada en el estudio del tejido adiposo y el uso de células madre, así como en la expresión de proteínas musculares implicadas en la función de la laminina alfa-2 (merosina), con el objetivo de restaurar su actividad biológica.

También se trabaja en la creación de una base de datos que recoja información genética y sintomática de los pacientes, como paso previo al desarrollo de terapias avanzadas, incluidas estrategias de edición genética personalizada. La combinación del enfoque clínico y experimental permite avanzar hacia tratamientos más efectivos y específicos para los pacientes con LAMA2.

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



COLABORACIÓN DEL GRUPO DE INVESTIGACIÓN DE BIOLOGIA SINTÉTICA TRANSLACIONAL (UPF) Y LA START-UP SPLICEBIO: DESARROLLO DE UNA NUEVA TECNOLOGÍA DE TERAPIA GÉNICA PARA TRATAR LA DISTROFIA MUSCULAR CONGÉNITA 1A

A través de la colaboración entre el SpliceBio y el grupo de biología sintética del PRBB (UPF) liderado por el Dr. Marc Güell, se ha llevado a cabo una nueva línea de investigación para poder aplicar una nueva tecnología para el gen de la LAMA2 en líneas celulares y en ratones con distrofia muscular por déficit de merosina.

En las últimas dos décadas, la terapia génica ha avanzado notablemente en la búsqueda de tratamientos para enfermedades devastadoras. Los virus adenoasociados (AAV) se han consolidado como vectores clave para administrar estos tratamientos transformadores. Sin embargo, una limitación importante persiste: los vectores AAV solo pueden transportar genes pequeños, lo que impide tratar muchas enfermedades monogénicas con las tecnologías actuales.

Desde los años 90, los cofundadores de SpliceBio han investigado las inteínas, proteínas capaces de realizar un empalme proteico que incluye escisión y formación de enlaces peptídicos. Aunque las inteínas naturales presentaban limitaciones para su uso terapéutico, tras más de 20 años de estudio y optimización en la Universidad de Princeton, han desarrollado una nueva generación de inteínas divididas, diseñadas para uso terapéutico y capaces de superar las limitaciones de las inteínas naturales.

De esta nueva investigación, ha derivado la tesis doctoral de la Dra. Núria Rafel en la UPF la cual está en proceso de publicación en una revista científica de prestigio dentro del campo.

Registro de pacientes

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.**



Fomentamos la red científica internacional

¡Juntos somos más fuertes!

Participación en el **Consortio Europeo LAMA2 Europe** con las asociaciones Voor Sara (fundación holandesa) Lama2 France y una nueva asociada, Lama2 Bulgaria, para unir esfuerzos con la finalidad de proseguir promoviendo la investigación y visibilización de esta enfermedad a nivel internacional.

De este consorcio nació el I Congreso Internacional LAMA2 que se celebró el 2023 en Barcelona y ya se está preparando la segunda edición en Istanbul que se celebrará en marzo de 2026.

También participamos en las reuniones mensuales con toda la comunidad científica, clínica y de pacientes LAMA2 a nivel internacional donde se comparten todos los avances y nuevos enfoques para la investigación de la enfermedad con el objetivo de compartir conocimientos para poder avanzar más rápido.



Más información en lama2.com

Actividades solidarias

**¡Organiza
una actividad
solidaria
para darnos
impulso!**

**Nosotros te ayudamos
a hacerla realidad.**

Organización de actividades solidarias junto con las familias de ImpulsaT, voluntarios y diversas entidades públicas y privadas. Con estas actividades recaudamos fondos para destinarlos a la investigación científica que se está llevando a cabo actualmente en España.

ImpulsaT destina una parte importante de su recaudación a las investigaciones que se realizan en el Instituto de Investigación del Hospital Vall d'Hebron (VHIR), financiando parte del sueldo de una de las investigadoras para garantizar la estabilidad del curso de la investigación. También cubrimos los gastos de las Jornadas anuales de Ciencia y Familias en Madrid, con el fin de facilitar la realización de las pruebas clínicas del Estudio de Historia Natural, también impulsado por el VHIR.

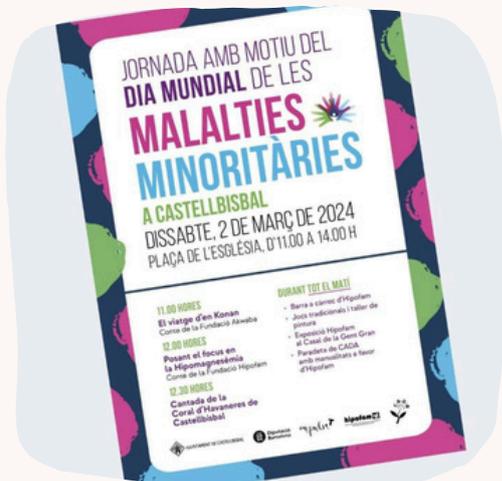
Por otro lado, damos soporte a la investigación de la Universitat Pompeu Fabra (UPF), financiando la participación de algunos de sus miembros en congresos científicos internacionales, para que puedan estar al día de todos los avances y dar a conocer sus investigaciones al resto de la comunidad internacional LAMA2.

También realizamos otras colaboraciones económicas a nivel internacional, como fué el caso del registro de pacientes CMDIR, el estudio internacional de biomarcadores del NIH (ambos en E.E.U.U.), entre otros proyectos que surgen del trabajo en red que llevamos a cabo con distintas entidades.



PEQUEÑOS MOMENTOS QUE PUEDEN CANVIAR VIDAS

Un 2024 lleno de solidaridad



Jornada Dia Mundial EERR
Castellbisbal



Concierto benéfico Aula de Música 7
Barcelona



Baila por ImpulsaT · Escuela Dolores Almeda,
El Colorado y Tomás Iglesias Pérez



Recaptats 2497 euros
Festa solidaria Sant Iscle de
Colltort



Fiesta de la diversidad
Castellbisbal



Lotería solidaria a favor de ImpulsaT
ASEM



Jornada de Ciencia y Familias
Madrid



La Nocturna a favor de ImpulsaT
Castellbisbal



Día Nacional de las EENN
Adhesión campaña ASEM



El movimiento asociativo · La llave de la ciencia
FEDER · Barcelona

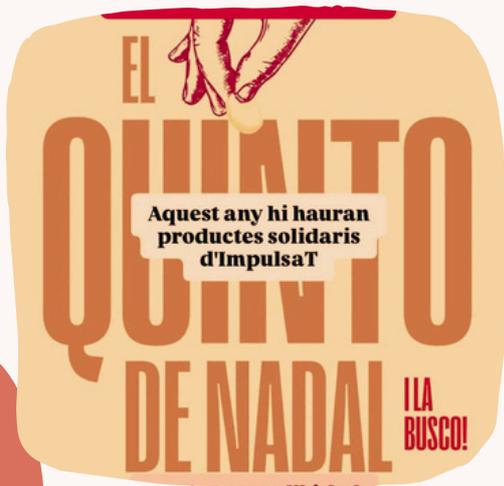


Día Internacional de las Personas
con Discapacidad
Castellbisbal



Colaboración ADRISS
Salamanca





Colaboración Bingo de Navidad
Colla Gegantera · Castellbisbal



Cumpleaños solidario
Redes Sociales



Bingo solidario y campeonato de fútbolín solidario de la Taverneta
Sant Feliu de Pallerols



Comunión con recuerdo solidario
Quintana de la Serena



¡Tu impulso
nos hace
volar!

¡Hazte socio/a!

Dado que es una enfermedad minoritaria y son muy pocas las personas que la padecen, se destinan pocos recursos para su investigación.
¡Por eso necesitamos tu ayuda!

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!

¿Sabías que de tu donación a ImpulsaT ahora puedes desgravar hasta un 80%?

Si donas	Son	Puedes deducir	Te cuesta
10 € al mes	120 € al año	96 € al año	2 € al mes
30 € al mes	360 € al año	244 € al año	9,7 € al mes



Empresas comprometidas

Motor de cambio para la investigación de las Enfermedades Raras
¡Colabora con nosotros!

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

EMPRESAS SOCIAS

Implicate para garantizar la investigación científica de manera estable.

EMPRESAS DONANTES

Da un impulso a la divulgación de las enfermedades raras.

EMPRESAS IMPLICADAS

Suma tu entorno empresarial organizando una actividad solidaria, un Teaming, compra de productos solidarios...

¿Sabías que desde enero de 2024 ha aumentado el porcentaje de desgravación para las empresas?

40%

de la desgravación fiscal en la cuota del impuesto de sociedades (límite del 15 % de la base imponible).

50%

si la donación ha sido recurrente durante dos años.



Productos Solidarios

100% solidaridad 100% ilusión

¡Novedad!



Ilustrado por Andrea Zayas



Ilustrado por Andrea Zayas



Ilustrado por Mercè Bodia



Ilustrado por Maier King Lara

¡Gracias!

¡Por un 2024
lleno de
solidaridad!

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



AJUNTAMENT DE CASTELLBISBAL

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

el caso



**club
ciclista
castellbisbal**



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.



impulsate.org