

Memoria 2020



PRESENTACIÓN

La Asociación Española de Grinpatías, es una asociación sin ánimo de lucro constituida el 17 diciembre de 2019, con los objetivos de promover la investigación de las mutaciones de los genes GRIN, codificadores de los neuro receptores del glutamato, en sus seis variantes, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, GRIN2C, GRIN2D, GRIN3A, GRIN3B, dar visibilidad de estas patologías en el conjunto de la sociedad, especialmente en el entorno médico, y apoyar a las familias afectadas.

EL INICIO. CRONOLOGÍA DE ENCUENTROS

El 28 de diciembre de 2017 se publicó en la prensa local de Galicia y en la nacional, una noticia relacionada con la lucha de Andrés e Inés, unos padres gallegos, para que fuera reconocido su derecho a cobrar la prestación económica por cuidado de menores con enfermedad grave, e instando al Congreso de los Diputados a cambiar el Real Decreto 1148/2011, concretamente el listado anexo que relacionaba las enfermedades que daban derecho a la prestación. En esta noticia aparecían por primera vez en prensa las palabras “Mutación del gen GRIN1”.

Gracias a la repercusión que tuvo la noticia en los medios, tres madres, Andrea, de Barcelona, Alicia, de Sanxenxo y Mercedes, de Malpartida de Plasencia (Cáceres), pudieron darse cuenta de que había más casos con la misma patología que sus hijas, y consiguieron ponerse en contacto con la ayuda de los periodistas.

Posteriormente contactaron con las familias gallegas el doctor Xavier Altafaj, investigador de la Unidad de Neurofarmacología del Institut d'Investigació Biomèdica de Bellvitge (IDIBELL), y la Doctora Àngels García- Cazorla, neuropediatra del Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona, que atendía otros pacientes con mutaciones del mismo grupo de genes codificadores de NMDA, y los mismos padres de los niños atendidos en Sant Joan de Déu.

Durante 2018 y en los primeros meses de 2019 otras familias del resto del estado tuvieron noticia de la existencia de este núcleo inicial de afectados y se creó un grupo de WhatsApp para dar información sobre la investigación que se estaba llevando a cabo por parte del equipo del Dr. Altafaj, y apoyar a los padres que recibían el diagnóstico genético y que conseguían encontrar la manera de ponerse en contacto, a través de redes sociales o de los pocos neuropediatras que conocían la existencia de otros casos como los de sus pacientes.

En la primavera de 2019 dos acontecimientos ayudaron a agrandar el chat de padres. Por una parte, la celebración de una jornada sobre enfermedades raras el 25 de mayo de 2019, en Negreira, Coruña, especialmente enfocada en dar a conocer la patología asociada a la mutación GRIN, a la que asistieron familias afectadas, y que se publicó en los medios gallegos. Y por otra, la campaña de micro-mecenazgo, promovida por el equipo de investigadores liderados por el Dr. Xavier Altafaj, del IDIBELL, y el Dr. David Soto del Cerro, profesor de la Facultad de Medicina de la UB, en la plataforma Precipita de FECyT, que se publicitó entre otras revistas científicas, en Genotipia, y que consiguió recaudar más de 17.000 euros destinados a continuar la investigación que permitiera entender las alteraciones moleculares derivadas de las mutaciones que provocan la enfermedad, aportar un diagnóstico molecular y funcional y evaluar diversas estrategias terapéuticas para su posterior traslado a la práctica clínica.

Los días 5 y 6 de octubre de 2019 se celebró en Barcelona la segunda edición de la GRIN2B Europe Conference, dónde algunas de las familias que habían entrado en contacto mediante el chat de WhatsApp pudieron conocerse personalmente y dar impulso a la creación de la Asociación Española de Grinpatías, que finalmente se constituyó en Barcelona el 17 de diciembre de 2019, con la aportación inicial de los familiares y allegados de 14 niños, niñas y adolescentes afectados.

Actualmente forman parte de la asociación 76 socios, y 28 familias han conseguido ponerse en contacto después de años de lucha en solitario.

Desde la fecha de la constitución, hace un año, se han realizado numerosas acciones de todo tipo, que pueden agruparse en las tres ramas principales en las que se estructura el plan estratégico: Apoyo, Visibilidad, Investigación.

EVENTOS

Eventos presenciales.

Antes de que la pandemia por COVID-19 trastocara todos los planes, tuvimos tiempo de realizar algunos eventos:

— De 12/10/2019: Escanciado solidario en Sevilla. Como cada año en el Puente del Pilar el Centro Asturiano de Sevilla participó en el Encuentro de Casas Regionales de España. Todos los años organiza un escanciado solidario a beneficio de alguna ONG o Asociación. El Escanciado solidario del 2019 se organizó a beneficio de la Asociación Española de

Grinpatías y se recaudaron 5.060€. La entrega del cheque solidario fue el 13 de diciembre y acudieron autoridades municipales y representantes del Principado de Asturias. Organizado por José Manuel Botija.

— 29/02/2020: Día de las Enfermedades Raras. Participamos en el stand de la Conselleria de Salut de les Illes Balears, para visibilizar las GRINpatías, en la Diada de les Illes Balears.

— A finales de febrero, coincidiendo con el proyecto “Genialidades sin barreras”, en el Instituto I.E.S.O. Quercus de Malpartida de Plasencia, Mercedes Oliva fue invitada por el equipo directivo de dicho centro a dar una charla a los alumnos y darles a conocer lo que eran las Grinpatías, enfermedad que presenta Lucía, antigua compañera suya. La charla no pudo ser más emotiva. Unos días después se llevó a cabo un bocadillo solidario a favor de nuestra Asociación. Donde tanto alumnos como personal docente se volcaron en la actividad. Se habló también de realizar un mercadillo solidario, pero por el confinamiento posterior no pudo ser.

Además de la actividad de Malpartida, tuvieron que suspenderse otros eventos ya organizados, en Barcelona, Negreira y Sevilla.

Eventos on-line:

El 25 de abril se llevaron a cabo las I Jornadas de la Asociación, a través de la plataforma Jitsi de videoconferencias on-line, en las cuales el Dr. Xavier Altafaj, la Dra. Mireia Olivella, la Dra. Àngels García-Cazorla y la Dra. Natalia Juliá pudieron explicar a los socios, de una manera muy didáctica, que significa tener una mutación en uno de los genes GRIN, tanto desde el punto de vista molecular, como clínico. Una vez finalizadas las exposiciones los presentes pudieron formular preguntas a los ponentes vía chat, que respondieron ampliamente. Posteriormente compartimos las charlas en Redes para que estén al alcance de todos cuantos quieran escucharlas.

La II Asamblea General Ordinaria tuvo que realizarse de forma telemática, a través de la plataforma Jitsi, con la participación de 26 socios, el día 2 de mayo de 2020, en la que se aprobaron por unanimidad todos los puntos del orden del día.

Un clásico para recaudar fondos en todas las organizaciones sociales es la Lotería de Navidad. Debido a la dispersión geográfica de los socios y a las especiales circunstancias de pandemia que obligan a extremar las precauciones higiénicas, era muy complicado repartir papeletas para venderlas físicamente. Por ello se optó por la venta on-line de papeletas de 5 euros, con un donativo para la asociación de 1 euro cada una, desde la Administración de Lotería número 32 de Málaga.

APOYO

Actuaciones de Relaciones Institucionales.

Uno de los fines más importantes de la Asociación Española de Grinpatías es la búsqueda de la mejor calidad de vida y un futuro ilusionante para nuestros afectados y sus familias. Por eso, en el marco del apoyo mutuo, uno de los intereses fundamentales era poder defender nuestros derechos, muchas veces vulnerados por administraciones y parte de la sociedad. Con este fin, se firmó un acuerdo de asistencia jurídica con el prestigioso despacho de abogados Lex Auria. Se realizaron también reuniones con los diferentes partidos políticos que se presentaban al Gobierno de la Xunta de Galicia, en las cuales se expusieron nuestras necesidades y solicitamos:

- Que se doten de recursos y personal necesario en las unidades genéticas para que el tiempo del diagnóstico venga determinado por el tiempo exclusivo que dure la prueba.
- La imperiosa necesidad de implementar un protocolo de actuación real para acelerar los diagnósticos de enfermedades raras.
- La existencia de un plan de formación, información y comunicación para los neuropediatras, genetistas y profesionales en el ámbito de las enfermedades raras, que permitan derivar los casos de Grinpatías que se vayan conociendo al grupo de investigación de referencia, con la subsiguiente mejora de la operatividad y disminución de los tiempos de diagnóstico y tratamiento.

Se tramitó el ingreso en la Federación Española de Enfermedades Raras que se formalizó en el mes de noviembre de 2020. Pertenecer a FEDER aporta a nuestra asociación innumerables ventajas como asesoría jurídica, visibilidad, convenios con otras entidades o formación.

Una de las últimas acciones del ámbito de las relaciones institucionales ha sido presentar una queja al defensor del pueblo por a las prácticas de dilación y falta de reconocimiento de los derechos que asisten a los afectados por el RD 1148/2011, como práctica habitual de las Mutuas obligadas a pagar las prestaciones, presentando argumentación y anexando casos reales. Estas prácticas juegan con el agotamiento y la capacidad económica de las familias, ante la perspectiva de embarcarse en un procedimiento judicial para reclamar sus derechos.

El chat de WhatsApp.

Desde el primer contacto entre padres y madres de las familias afectadas, el chat de WhatsApp ha sido el principal instrumento de comunicación. Una vez que los padres de los niños afectados ingresan como socios, tienen la posibilidad de relacionarse directamente con

todos los demás, ya que este chat está reservado solamente para madres y padres. Aquí se comparten angustias, problemas, situaciones estresantes de nuestros hijos e hijas, pero también terapias, progresos, orgullo de su fuerza y su sonrisa, y, sobre todo, se encuentra la calidez del acompañamiento, el sentimiento de que es un camino duro, pero compartido, dónde el transitar entre consultas de médicos y despachos de la administración ya no se hace en soledad. El grupo entiende la situación de cada cual, porque cada uno la hemos vivido en propia carne.

El correo electrónico

La asociación mantiene atendido permanentemente un correo electrónico corporativo, info@grinpatias.org, como principal punto de comunicación para todas aquellas personas que quieran entrar en contacto con nosotros. Desde este correo se derivan a los respectivos responsables según el contenido de que se trate.

Hemos de señalar que, cualquier madre o padre que se ponga en contacto con la Asociación Española de Grinpatias, tanto si desea entrar a formar parte de esta, como socio, como si no, recibe asesoramiento sobre neuropediatras de referencia, estado de las investigaciones sobre Grinpatias y se le proporciona el contacto con el BCN Grin Team, que agrupa a los investigadores y clínicos de referencia para que pueda consultar sus dudas y obtener información de primera mano. Es vocación de la asociación servir de puente entre los afectados y los investigadores y profesionales médicos especialistas en nuestra patología.

VISIBILIDAD

Redes Sociales.

La presencia en redes sociales es muy importante para dar visibilidad a la asociación. Gracias a ello, varias familias GRIN nos han encontrado y hemos dado a conocer las Grinpatías a la sociedad en general. Durante este año 2020 hemos tenido presencia en Facebook, Instagram y Twitter, con las siguientes publicaciones:

- Escanciado Solidario realizado en Sevilla por el Centro Asturiano, en octubre de 2019, con beneficio a favor de la Asociación.
- Rueda de prensa, celebrada en Plasencia (Cáceres), dónde se dio a conocer la Asociación y una cantidad a favor de la investigación que se estaba llevando a cabo por el Dr. Altafaj y su equipo en IDIBELL, recaudados en la Run Colours por Lucía, celebrada el mes anterior en San Gil.

- En el mes de noviembre, Mercedes Oliva, presentó una historia, en el concurso que celebraba Giving Tuesday. La historia de su hija Lucía. Las Redes Sociales nos ayudaron a dar visibilidad al desafío, que ganó el premio a la historia con mayor votación popular y que Mercedes donó a la Asociación.
- En el mes de enero compartimos una noticia que aparecía en prensa: “Familias unidas en la lucha por dar visibilidad a las Grinpatías”. Un viaje de dos familias fue la ocasión para hacer una entrevista conjunta para la prensa.
- El proyecto “Genialidades sin barreras”, en el Instituto I.E.S.O. Quercus de Malpartida de Plasencia, también tuvo repercusión en Facebook.
- La participación en el stand de la Conselleria de Salut de les Illes Balears, el 29 de febrero, día de las enfermedades raras.
- En el mes de marzo celebramos el GRIN AWARENESS, compartiendo a diario en redes sociales mucha información acerca de las Grinpatías.
- Las charlas impartidas por los clínicos e investigadores que participaron en las I Jornadas de la Asociación, el 25 de abril.
- Los productos de merchandising han estado presentes frecuentemente en las publicaciones. Muchas personas han compartido sus fotos con nuestros productos para promocionarlos.
- Sandra Silva Arrieta y Mercedes Oliva han confeccionado y publicado un video donde se explica de una forma clara y sencilla lo que son las Grinpatías, dirigido principalmente a padres y madres que recién reciben el diagnóstico de su hijo o hija.
- La presentación de la queja ante el Defensor del Pueblo por el proceder de las Mutuas Laborales en contra de los derechos de las familias con hijos con enfermedad grave.
- La entrevista da Sandra Silva Arrieta en Pausa Hexagonal, de Mercado del 13, dedicada este mes a las Grinpatías.
- Vídeo de presentación de la Lotería de Navidad, que ha obtenido muchísima visibilidad.

Página web

La página web www.grinpatias.org se publicó al mismo tiempo que nacía la asociación. Durante 2020 ha ido creciendo, aumentando en secciones y contenidos y manteniéndose actualizada para que cualquiera que acceda a ella pueda obtener información sobre las Grinpatías. Contiene un repositorio de recursos divulgativos, reutilizables, para compartir y dar a conocer las patologías asociadas a las mutaciones de los genes GRIN, así como las exposiciones que los diferentes clínicos e investigadores han expuesto en las conferencias

que se han realizado hasta la fecha. También es la puerta de acceso a la asociación, a través del portal de socio, y contiene los formularios de solicitud.

Otra de las funciones del sitio web es la de recoger las donaciones a través de un TPV virtual. El mantenimiento actualizado de la página web es una función laboriosa, de vital importancia, para que, quien busque información, pueda encontrarla en forma útil y estructurada.

INVESTIGACIÓN

Comité científico.

El comité científico ha empezado a mantener contactos entre sus miembros en los últimos meses de 2020. Aunque todavía no está constituido formalmente, han mostrado su interés en formar parte de este, algunos padres con formación en ciencias, principalmente del campo sanitario, y profesionales clínicos, neuro pediatras, fisioterapeutas y psicólogos que tratan a pacientes con mutaciones Grin.

Aún sin una constitución formal, se han realizado actuaciones de suma importancia para situar las Grinpatías dentro del sistema de regulación de las enfermedades poco frecuentes. Entre otras:

- Comunicación con Orphanet para incluir los diferentes genes GRIN dentro de las patologías en su lista de enfermedades huérfanas. Hasta ahora GRIN2B y GRIN2A (esta última ya existía en la lista) GRIN1 y GRIN2D aún están en revisión.
- Incluir a la asociación de GRINpatías en el listado de asociaciones de enfermedades raras de Orphanet.es y Centro de Investigación Biomédica en Red- Enfermedades Raras (CIBERER)
- La presentación de la Asociación Española de GRINpatías en el boletín informativo de la Sociedad Española de Neurología Pediátrica, que ya está dando sus primeros frutos, en forma de establecimiento de comunicación entre la asociación y los pediatras con pacientes GRIN a los que ha llegado la noticia de nuestra existencia.
- Apoyar a las familias en la obtención de un diagnóstico de la funcionalidad de las variantes GRIN que aquejan a sus hijos e hijas.
- Ayudar a las familias, para temas logísticos, en el ensayo clínico con L-Serina que se está llevando a cabo en el área de Neurología Pediátrica del Hospital Sant Joan de Déu, de Barcelona.
- Organizar las jornadas de octubre de 2019 en Barcelona

- Organizar la jornada por videoconferencia de 25 de mayo de 2020 con los médicos e investigadores para que los padres de la asociación pudieran tener un contacto directo con los principales profesionales implicados en el estudio y tratamiento de las mutaciones GRIN.
- Mantener el contacto y participar en reuniones con las asociaciones europea y americana.
- Redirigir a médicos e investigadores a los padres que acaban de recibir el diagnóstico para que puedan ponerse en contacto.

ESTADO CONTABLE

Las primeras aportaciones económicas destinadas a impulsar la investigación de las patologías asociadas a las mutaciones de los genes GRIN, se iniciaron antes de que se constituyera formalmente la Asociación, en diciembre de 2019, y los fondos obtenidos se transfirieron directamente al IDIBELL, Institut d'Investigació Biomèdic de Bellvitge, dónde estaban trabajando los investigadores. Concretamente:

- Jornadas de Enfermedades Raras, Organizadas por el Concello de Negreira y el Club Cervecería O Cotón Negreira, los días 25 y 26 de mayo de 2019.
- El Concello de Negreira en junio de 2019 donó 3.000 €.
- 4ª Edición del Triatlón Solidario de Negreira, Organizado por Cervecería O Cotón Negreira, y el Concello de Negreira, en julio de 2019, recaudó 4.700€.
- Run Colours de San Gil: 5.000€
- Escanciado Solidario realizado en Sevilla por el Centro Asturiano, en octubre de 2019, se recaudaron 5.060€.

A partir de enero de 2020, con la Asociación ya constituida, el estado contable es el siguiente:

<u>INGRESOS</u>		<u>Gastos</u>	
Donaciones web	511	Ionos	173,65
Ventas	13143	Courier	331,15
Donaciones	4439	Compra Loteria	25
Cuota socio	4100	Merchandising	11431,68
Venta lotería	1515	Imprenta	389,02
		Fundación Bosch i Gimpera	2300
Total	23708	Devolución Remesa	60
		Mantenimineto cuenta	113,58
		Total	14824,08

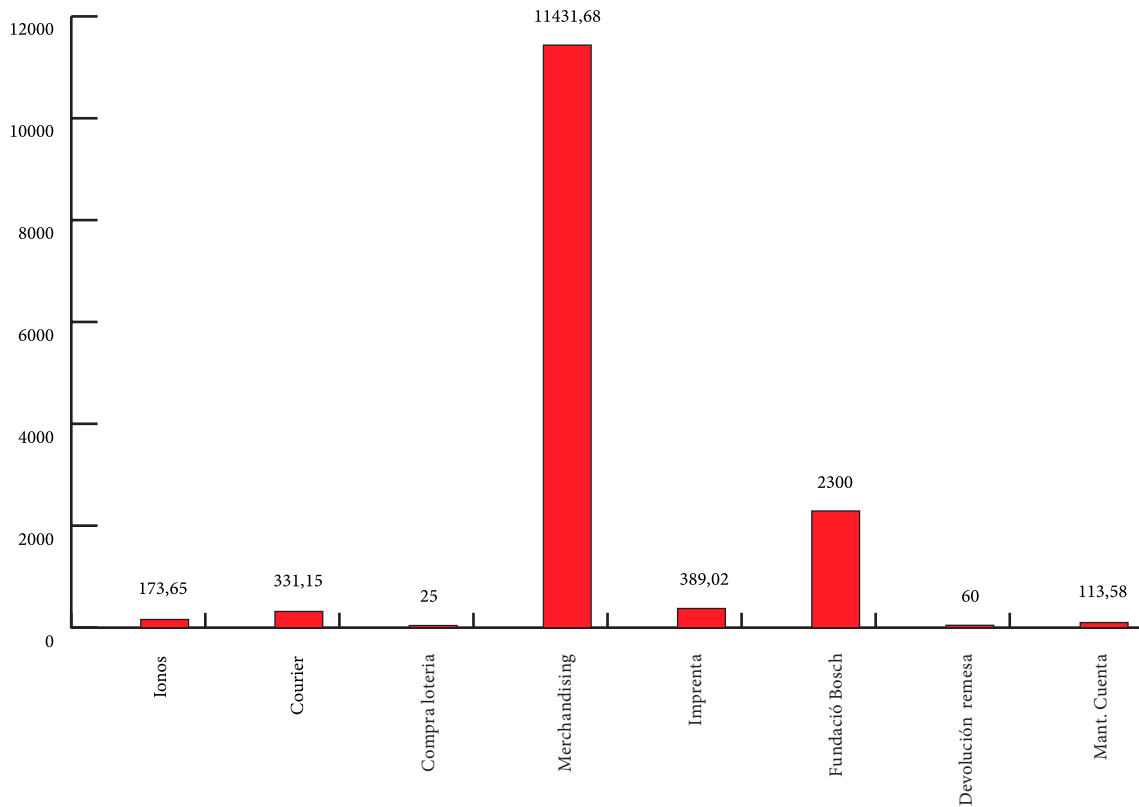
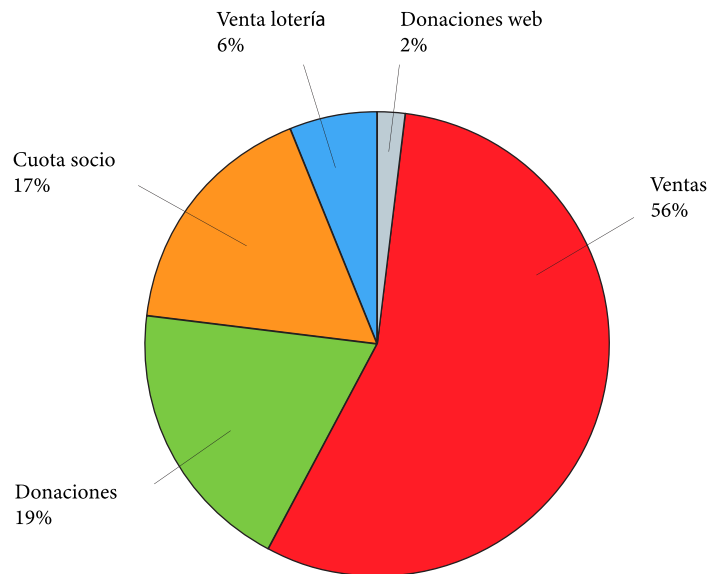
Balance año 2020

Saldo 01/01/2020
5.229,83

Ingresos
23708

Gastos
14824,08

Saldo 31/12/2020
14.113,75



Entre las empresas y organizaciones que han colaborado activamente con nuestra Asociación, aportando donaciones y visibilidad podemos destacar:

- Addomo, arquitectura modular. Empresa de arquitectura de Bertamiráns, Ames (A Coruña), donó 600 camisetas, que fueron el fondo inicial de existencias de merchandaising, que hemos podido vender.
- Centro Asturiano de Sevilla. La Junta Directiva, junto a numerosos voluntarios y empresas colaboradoras, organizó el escanciado solidario en octubre de 2019, que recaudó 5.060 euros
- Ópticas Ferreiro, Negreira, A Coruña. Donó a la Asociación la recaudación obtenida de la venta de varias de sus gafas, por valor de 770 euros.
- Los trabajadores de UNO CTC (De Ruy Perfumes) de Alcalá de Guadaíra, Sevilla, aportaron 575 euros.
- Los alumnos del IESO Quercus, de Malpartida de Plasencia, Cáceres, recaudaron 185 euros de la organización de un bocadillo solidario.

A pesar de que 2020 ha sido un año difícil, en el que no hemos podido llevar a cabo todos los eventos que teníamos planeados, hemos conseguido impulsar la Asociación y todos estos hitos se han alcanzado gracias a un equipo de personas que, altruistamente, han dedicado las horas de su tiempo de ocio al más importante de todos los sueños de los que formamos parte de este proyecto: Conseguir salud y bienestar para nuestros niños y niñas.

Relaciones institucionales *Andrés Domínguez*

Contabilidad y tesorería *Andrea Torras y Alicia Souto*

Comité científico, relaciones con otras asociaciones *Sandra Silva-Arrieta*

Secretaría *Antonia Costa*

Redes sociales

Mercedes Oliva (Coordinadora de Redes) Facebook

Macarena Dehesa, Instagram

Elisabeth Santos, Facebook e Instagram

Montse Arencón, Twitter

Andrés Domínguez, Paula Rico y Miguel Botija, colaboradores.

Página web *Marcos Herrero*

Lotería *David Aguilar*

Junta directiva

Presidente *Andrés Domínguez*

Vicepresidenta *Sandra Silva*

Secretaria *Antonia Costa*

Tesorera *Alicia Souto*

Vocales *Mercedes Oliva*

José Manuel Botija

Andrea Torras

