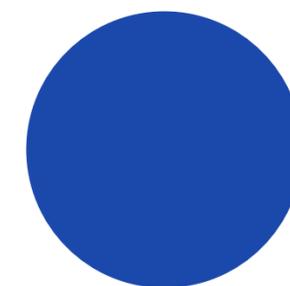




# MEMORIA DE ACTIVIDADES 2022



# 1. ORGANIGRAMA

La Asociación de Atrofia del Nervio Óptico de Leber, NOHL tiene una trayectoria de 13 años de experiencia en el movimiento Asociativo, a través del programa de atención integral se ofrece al colectivo diferentes servicios especializados, así como programas específicos que promueven formación como forma de facilitar a todo el colectivo una plena integración en todos los ámbitos de la vida diaria.

La Asamblea General es el órgano supremo de gobierno de la Asociación, integrado por todas las personas asociadas, que adopta sus acuerdos por el principio mayoritario o de democracia interna.

ASANOL será gestionada y representada por la Junta Directiva, que está formada por: un Presidente, un Vicepresidente, un Secretario, un Tesorero y todos aquellos vocales que se aprueben en Asamblea. El ejercicio del cargo será personal, sin que pueda delegarse el voto en las sesiones de la Junta Directiva

Junta Directiva (2021-2025):

PRESIDENTE

Joan Jose Bestard Bou

TESORERO

Manuel García Herrera

SECRETARIA

Aina Bou Martín

VICEPRESIDENTE

Ignacio Maria Muela Echevarría

VOCAL 1

Maria Fernandez Bañez

VOCAL 2

Carlos Piñero Herrera

VOCAL 3

Marta Yriarte Herrera

## REUNIONES 2022

15/01/2022

26/02/2022

12/03/2022

09/04/2022

15/05/2022

08/06/2022

06/07/2022

08/09/2022

03/10/2022

05/11/2022

11/12/2022

**TOTAL:11**

## 2. CENSO 2022

La Asociación Atrofia del Nervio Óptico de Leber, NOHL (ASANOL), constituida en octubre del 2010 y calificada de utilidad pública en 2017, que trabaja por y para la Neuropatía Óptica Hereditaria de Leber (NOHL).

El objetivo principal de ASANOL nace bajo la defensa de garantizar la igualdad en el acceso a los dispositivos psicosociales, educativos y sanitarios y la plena participación. Y para ello, hay que poner en marcha iniciativas de referencia que mejoren la atención que reciben estas personas, promover la colaboración e impulsar la investigación, la información, la creación de redes de apoyo y de dispositivos específicos para incrementar el conocimiento de la patología entre los profesionales, y favorecer el acceso a un diagnóstico certero y rápido. Durante el proceso de búsqueda de diagnóstico, ASANOL puede ayudar a las familias y concretamente a la persona que presenta la patología. En todo momento ofrecemos nuestros servicios y atención para favorecer su calidad de vida.

Nuestra entidad actúa en el ámbito nacional, y está constituida por la agrupación natural de las personas asociadas descritos en el CAPÍTULO VI de sus Estatutos:

■ Socios de Número: los que ingresen después de la constitución de la asociación.

■ Socios de Honor: son aquellos que por su prestigio o por haber contribuido de modo relevante a la dignificación y desarrollo de la asociación, se hagan acreedores de tal distinción. El nombramiento de los socios de honor corresponderá a la Asamblea General.

■ Socios Fundadores: serán aquellos los que participen en el acto de la constitución de la asociación.

# CENSO ASANOL



• **PERSONAS AFECTADAS: 98**

**HOMBRES:70**

**MUJERES:28**

• **PORTADORAS:65**

**MUJERES:63**

**HOMBRES:2**

• **SIMPATIZANTES:149**

**MUJERES:88**

**HOMBRES:61**

• **FAMILIARES: 50**

**MUJERES:19**

**HOMBRES:31**

**TOTAL:362**



### 3. PROGRAMA DE ATENCIÓN INTEGRAL A PERSONAS Y FAMILIAS AFECTADAS POR NOHL

En 2022, ASANOL pone en marcha la V Edición del Programa de Atención Integral para personas y familias afectadas por NOHL.

En este programa se trabaja desde el paradigma de la atención orientada a la recuperación. Este concepto plantea la recuperación del proyecto de vez han aparecido las consecuencias de la enfermedad. Supone apoyarse en las capacidades y fortalezas de la persona y de su entorno, para conseguir un proyecto rehabilitador que cuente con la participación de la persona afectada y construya un proyecto de vida que no esté definido sólo por los estándares de salud de los profesionales. En síntesis, significa evolucionar desde un modelo que busca el ajuste pasivo de la persona afectada a su entorno y la supresión de síntomas activos, a otro en que se trata de desarrollar su identidad como ciudadano miembro de una comunidad en la que participa y protagoniza, siendo responsable de su propio proyecto vital. Existen tres áreas funcionales que debe cubrir el programa: Rehabilitación psicosocial, apoyo a la integración y soporte social; Seguimiento y soporte comunitario; Apoyo a las familias y al entorno comunitario.



# ***OBJETIVOS***

Fomentar la regulación biopsicosocial y la inclusión de las personas afectadas por la neuropatía óptica hereditaria de Leber y sus familias, con la finalidad de mejorar sus condiciones de autonomía .

## ***OBJETIVOS ESPECIFICOS***

- Proporcionar actividades de apoyo y respiro a los familiares y/o cuidadores de las personas afectadas.
- Sensibilizar a la comunidad ante las enfermedades poco frecuentes
- .Aumentar el conocimiento, la ayuda mutua y la cohesión grupal de las personas y familias afectadas por la neuropatía óptica hereditaria de Leber.
- Ofrecer un espacio de intervención que promueva el bienestar psicosocial, facilitando la adaptación al proceso de cambio que supone la patología, minimizando el impacto emocional y maximizando el uso de los propios recursos personales, ya sea nivel individual o familiar.
- Acoger, apoyar, así como detectar y analizar necesidades para facilitar, de forma presencial o telemática, a las personas afectadas de neuropatía óptica hereditaria de Leber y a sus familiares, el acceso a toda la información y recursos existente.

# ACTIVIDADES Y SERVICIOS QUE COMPONEN EL PROGRAMA:

## 1. SERVICIO DE INFORMACIÓN Y ORIENTACIÓN (SIO)

Este servicio se materializa a través de profesional Diplomada en trabajo Social, que se encarga de fomentar el bienestar de todas las personas asociadas a la entidad, su entorno familiar y social, estableciendo planes de intervención que den respuesta a las demandas recibidas y realizando acciones para la prevención y atención de las dificultades que presenta el colectivo de Asanol.

Desde este servicio de atención social se realiza una atención diaria y directa a las personas asociadas y su entorno familiar, realizando las siguientes funciones:

- Informar, orientar y asesorar a todos los asociados en las atenciones demandadas, realizando un seguimiento y gestionando los recursos necesarios.
- Potenciar el desarrollo de la capacidad de cada individuo para que pueda afrontar por sí mismos los problemas que en el futuro se puedan presentar.
- Favorecer las relaciones médico-paciente, mediante la coordinación continuada con los servicios sanitarios de referencia y nuestros asociados.
- Analizar y procesar la información, necesidades y problemas detectados de primera mano al objeto de poder diseñar con más efectividad y rapidez las actividades y programas que den cobertura a las necesidades detectadas o latentes.
- Crear programas de intervención dirigidas a la gestión y administración de servicios y recursos necesarios para la cobertura de las necesidades de nuestros asociados.
- Llevar a cabo la gestión de trámites requeridos por los socios con el objeto de solicitar ayudas a los organismos públicos y/o privados.
- Promover y facilitar la participación de todas las personas asociadas en las actividades y programas que se organizan.
- Mantener informados a todas las personas asociadas sobre actividades, noticias o recursos que les puedan interesar.

La Trabajadora Social encargada de este servicio: Matilde Mora Gómez

# PERSONAS ATENDIDAS:

## 203 EN EL AÑO 2022

### ***LLAMADAS ATENDIDAS:***

INVESTIGACIONES Y ENSAÑOS CLÍNICOS

CONTACTO CON OTROS USUARIOS

INFORMACIÓN TRATAMIENTO/RAXONE/FORMULA MAGISTRAL

INFORMACIÓN AYUDAS SOCIALES:PNC,DEPENDENCIA,DISCAPACIDAD...

INFORMACIÓN TALLERES ASANOL:MANEJO APLICACIONES INFORMÁTICAS...

INFORMACIÓN SEGUNDA OPINIÓN

INFORMACIÓN SERVICIOS ASANOL: GAM,SAP,SIO

DERIVACIONES A OTRAS ENTIDADES:ONCE,...

## 2. SERVICIO DE ATENCIÓN PSICOLÓGICA(SAP)

El Servicio de Atención Psicológica ofrece un profundo análisis en cada consulta. A través de un trato personalizado se busca la mejor forma de colaborar y establecer una respuesta concreta y adecuada para canalizar el apoyo necesario a la persona afectada por la Neuropatía Óptica Hereditaria de Leber y a sus familias. Dicho Servicio de Atención Psicológica es necesario para el aumento y el fomento de la calidad de vida de personas y familias afectadas por una enfermedad rara.

Apoyo psicológico individual y familiar, presencial, online y telefónico:

Las características específicas de la NOHL -desconocimiento, difícil diagnóstico, escasa profesionalización, etc.- unido al carácter crónico y discapacitante de la misma, hace que el apoyo psicológico se torne fundamental en el abordaje integral de esta patología.

La aparición de emociones desagradables, los cambios drásticos en el autoconcepto y la autoestima, el impacto emocional ante el diagnóstico, el aislamiento (y sentimiento de soledad) debidos a la baja prevalencia, el sentimiento de culpa en mujeres portadoras, los cambios en las relaciones sociales, familiares, laborales, etc. suponen para la persona afectada y la familia grandes desafíos mentales y emocionales. Todas ellas retroalimentando negativamente el estado de salud de la persona afectada y su familia; siendo primordial el apoyo psicológico en cada etapa.

La intervención psicológica, tanto de la persona afectada como de la familia, contribuye a un mejor afrontamiento de la enfermedad, facilita la adaptación a las nuevas circunstancias y supone una mejoría significativa en la calidad de vida.

El desarrollo se ha llevado a cabo de manera telemática (debido a la situación de pandemia por covid-19) a través del siguiente procedimiento:

1. Elaboración de ficha y entrevista sobre su situación actual y las cuestiones que han motivado la necesidad del servicio.
2. Pase de tests psicológicos para evaluar las áreas más afectadas.
3. Diseño del plan de trabajo y sesiones a establecer.
4. Pase de retests tras las sesiones programadas para conocer las áreas en la que ha mejorado.
5. Cierre del caso.

Los resultados esperados del Apoyo Psicosocial son la mejora del bienestar biopsicosocial de la persona a través de la intervención y prevención en salud mental.

# PERSONAS ATENDIDAS :

## 80 EN EL AÑO 2022

*LLAMADAS ATENDIDAS:*

**INFORMACIÓN EN SÍ DEL SERVICIO**

**ATENCIÓN EN CRISIS**

**ABORDAJE FAMILIAR Y/O DE PAREJA ANTE**

**SITUACIÓN ESTRESANTE**

**SEGUIMIENTO DE CASO**

**SESIONES INDIVIDUALES**

**SESIONES GRUPALES**

**TALLERES**

**PROCEDIMIENTO SOBRE EL GAM**

### **3. GRUPO DE AYUDA MUTUA**

Con esta actividad se busca potenciar la comunicación entre las personas afectadas y familiares a través de la creación de sistemas de apoyo, soporte y comprensión. A nivel específico, los objetivos se centran en fomentar el intercambio de experiencias, emociones y necesidades, favorecer la adquisición de estrategias de afrontamiento ante situaciones difíciles y potenciar el desarrollo de los aspectos socio-afectivos del grupo como cohesión, clima de confianza, compromiso o empatía.

Esta actividad permite que su desarrollo sea de manera presencial u on-line, dependiendo de la disponibilidad de las personas. Pero en este año, debido a la pandemia, es de carácter telemático. Al igual que la periodicidad. Las personas destinatarias son tanto las personas afectadas como sus familias.

El planteamiento es el siguiente:

- Entrevista de la Psicóloga con los participantes y traslado de conocimientos sobre el GAM.
- Según número de participantes y necesidades, plantear un GAM o más (de personas afectadas, de mujeres portadoras, familiares de afectados, etc).
- Desarrollo de las sesiones: normas, metodología y temas a tratar.
- Evaluaciones (feedback).
- Una vez el GAM disuelto, realizar un seguimiento individualizado.

Durante 2021 se han llevado a cabo dos Grupo de Ayuda Mutua (GAM), dirigido a (1) personas jóvenes afectadas por la patología y (2) madres de personas afectadas, han sido desarrollados a través de multillamada con una duración de 1 hora y 30 minutos – 1 hora y 45 minutos. El número de participantes ha ascendido a 12; un total de 5 hombres y 7 mujeres.

Los temas tratados en los GAM's:

1. Presentación del GAM y de las personas participantes, y actividad de apertura.
2. Impacto del diagnóstico de la patología, repercusión familiar, fases de aceptación de la enfermedad y estrategias de afrontamiento.
3. Cuidados, salud física y emocional, gestión del estrés y ansiedad, y autodesarrollo personal.
4. Autonomía e independencia. Recursos personales para el afrontamiento del día a día.
5. Recopilación aspectos significativos, fomento recursos propios y actividad de cierre.

Tras las sesiones de multillamada, se realiza el intercambio de números de teléfono de las personas interesadas en conocer a nivel personal a otras personas del grupo. Esto hace que el nivel de pertenencia al grupo y la cohesión de este aumenten, creándose así lazos sociales.

# TALLERES REALIZADOS EN EL AÑO 2022

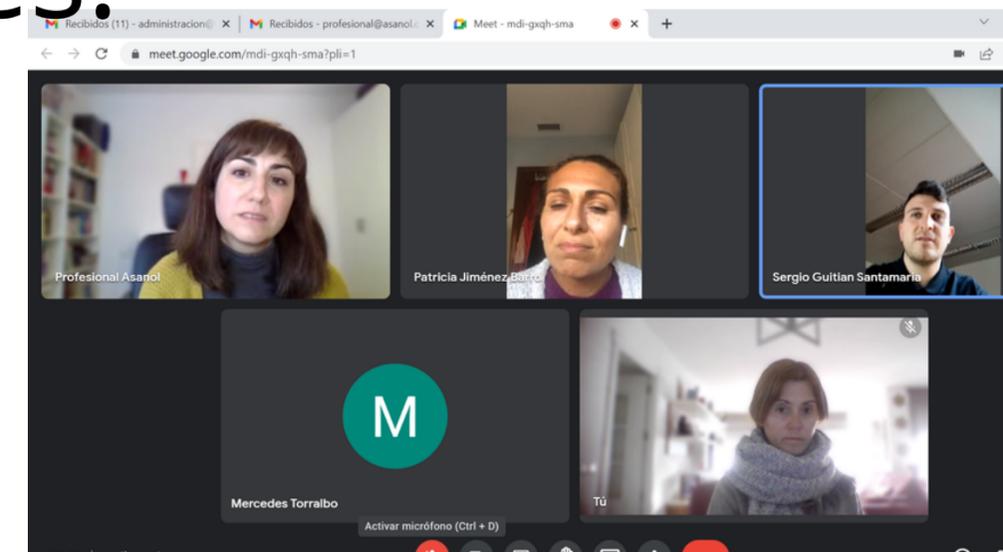


19 de enero/20 de junio: ENCUENTRO PADRES Y MADRES:  
cinco madres y tres afectados.

9 de febrero/15 de noviembre : ENCUENTRO JOVENES  
AFECTADOS: cinco y diez jóvenes.

3 de marzo/ 14 de septiembre: GRUPO AYUDA MUTUA  
PADRES/MADRES: 6 padres y 8 madres.

10 de octubre: GRUPO DE JOVENES: OCIO Y EXPERIENCIAS  
EDUCATIVAS: 14 asistentes.



## **4. ACOGIDA DE NUEVOS SOCIOS**

Dado que ASANOL es la única entidad en todo el país dirigida por y para el colectivo de personas y familias afectadas por Neuropatía óptica hereditaria de Leber, la difusión y divulgación de la realidad de esta patología son un objetivo y responsabilidad prioritarios, se asesora e informa a las personas con Neuropatía Óptica Hereditaria de Leber (NOHL) que acuden por primera vez a la entidad, escuchando sus dudas y proporcionándoles toda la información y apoyo necesario.

La incertidumbre que supone a estas personas recién diagnosticadas de Leber y sus familiares directos la nueva situación que tienen que afrontar, hace que lleguen a la Asociación derivados por el hospital de referencia correspondiente o por iniciativa propia en busca de información complementaria que les ayude a aclarar todas sus dudas, de ahí que la Asociación lleve a cabo dicho programa.

# Objetivo General:

Ofrecer información y asesoramiento a toda persona Neuropatía Óptica Hereditaria de Leber (NOHL) y/o familiares interesados/as en pertenecer a la Asociación Atrofia del Nervio Óptico de Leber para que puedan afrontar la nueva situación y favorecer el desarrollo de una vida normalizada.

Fomentar la participación a todas las personas que de forma voluntaria desean formar parte de nuestra asociación, para ayudar a realizar las distintas actividades de nuestra entidad.

## Objetivos específicos:

- Informar sobre la enfermedad y el tratamiento.
- Conocer la situación individual de cada persona en relación con LEBER.
- Asesorar ante el manejo de situaciones inmediatas relacionadas con LEBER.
- Informar sobre servicios y programas propios o de entidades afines a los que pueden acceder y contribuyan a la mejora de la calidad de vida del colectivo.
- Dar a conocer la labor de la Asociación, servicios, actividades y programas...
- Promover la participación e implicación de los socios/as en las actividades de la entidad.

## ALTAS AÑO 2022:

PERSONAS AFECTADAS: 7 HOMBRES Y 3 MUJERES  
PORTADORAS: 1 MUJER FAMILIARES: 3 MUJERES  
SIMPATIZANTES: 8 HOMBRES Y 4 MUJERES.  
TOTAL:26

## BAJAS AÑO 2022:

PERSONAS AFECTADAS: 1 HOMBRE PORTADORAS: 0  
FAMILIARES: 0 SIMPATIZANTES: 2 HOMBRES  
TOTAL:3

# ***ATENCIÓN MÉDICA Y PSICOSOCIAL***



# **X CONGRESO INTERNACIONAL DE MEDICAMENTOS HUERFANOS**

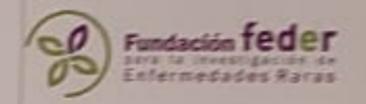
Bajo el lema “Hacia un 2030 lleno de esperanza”, el Congreso mira al futuro y nos permite la vez conocer cuál es nuestro punto de partida para afrontar los retos de la equidad en el acceso a diagnóstico, tratamiento y atención sociosanitaria. Carmen Herrera, Marta Yrriarte y Matilde Mora como representantes de Asanol acudieron como entidad miembro de Feder y asociación interesada en todo lo relacionado a la investigación y medicamentos huérfanos.

ENFERMEDADES RARAS

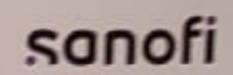
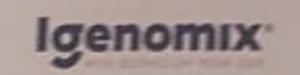
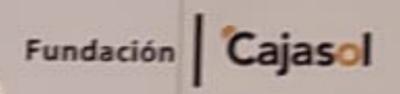
Hacia un 2030 lleno de esperanza

# X CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS

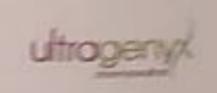
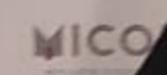
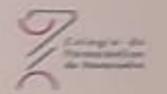
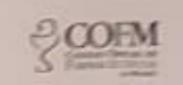
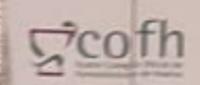
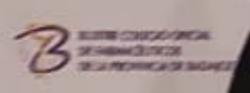
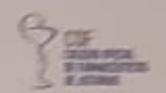
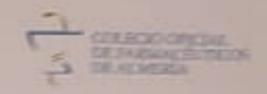
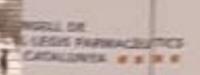
SEVILLA  
26, 27 y 28 de abril de 2022



PATROCINADORES



COLABORADORES



- El pasado 20 de diciembre, Joan Bestard, Ignacio Muela y el Dr. Bernardo Sanchez Dalmau, jefe de Neurooftalmología del Hospital clinic de Barcelona tuvieron una importante reunión con cesar Hernandez, DG de Cartera común de Servicios del SNS y Farmacia del Ministerio de Sanidad sobre Raxone. La conversación fue cordial, expusimos la problemática del acceso al medicamento de bastantes nuevos debuts que tenemos en la Asociación, la falta de criterios homogéneos en las distintas comunidades Autónomas cara a conseguir Raxone como medicamento extranjero y la incertidumbre sobre las fórmulas magistrales que se producen en algunos hospitales. Quedamos finalmente en la necesidad de llegar a un acuerdo entre laboratorio y Ministerio en cuanto a fijación de precio y por ello, nos instaron a animar a Chiesi a iniciar un nuevo procedimiento de negociación con este fin.
- Los días 28,29 y 30 de diciembre de 2022 un grupo de 20 socios afectados de ASANOL participó de forma voluntaria en el proyecto "Biomarcadores de estrés oxidativo en humor acuoso y sangre periférica en neuropatía óptica hereditaria de Leber". El objetivo principal de la investigación es ampliar los conocimientos sobre la fisiopatología de esta enfermedad, estudiando el papel del estrés oxidativo a través de mediciones en humor acuoso y en sangre de portadores sanos y de pacientes con neuropatía óptica hereditaria de Leber. Los resultados de estas mediciones se compararán entre el grupo de sujetos libres de la enfermedad y el grupo de sujetos con diagnóstico de Leber. Los investigadores responsables del estudio son el Dr. Ignacio García basterra, médico especialista en neurología oftalmología en el Hospital universitario Virgen de la victoria de Málaga y la Dra Berta Sanchez Fernandez, especialista en oftalmología en el mismo hospital. Dicho estudio forma parte de la tesis Doctoral que realiza la Dra Sanchez Fernandez sobre LHON. ASANOL ha participado activamente en la recluta de voluntarios para este importante e ilusionante estudio, en 2023 se publicarán sus conclusiones definitiva

# • Nueva Investigación para gensight biologics en mayo 2022.

objetivos de este proyecto son:

- Determinar el recorrido del paciente y su manejo.
- Tener una aproximación a la incidencia y prevalencia de NOHL, y conocer la situación actual del registro de la enfermedad.
- Identificar que centros tratan NOHL.
- Identificar los Stakeholders involucrados.
- Valoración y uso de Idebenona (Raxone).
- Nivel de conocimiento y expectativas ante la terapia génica.

La metodología utilizada ha sido:

- Entrevista en profundidad:
  - o 7 entrevistas a asociaciones de pacientes (ASANOL, RetinaMur y la ONCE.
  - o 7 entrevistas a HCP
  - o 2 entrevistas a genetistas
  - o 2 entrevistas a farmacias



## Informe sobre la situación de la NOHL en España

Mayo 2022

Para:  GenSight  
BIOLOGICS



# ENCUENTRO SOBRE ESTRATEGIA FARMACEUTICA EUROPEA: NUEVOS HORIZONTES PARA LOS MEDICAMENTOS HUÉRFANOS

FEDER NOS PROPUSO PARTICIPAR EN ESTE ENCUENTRO

NACHO MUELA PARTICIPÓ

entidad de utilidad pública  
**feder**  
FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES Raras

**EURORDIS**  
RARE DISEASES EUROPE

Encuentro sobre  
**ESTRATEGIA FARMACÉUTICA EUROPEA**

NUEVOS HORIZONTES PARA LOS MEDICAMENTOS HUÉRFANOS

28 DE JUNIO  
**CONGRESO DE LOS DIPUTADOS**

COLABORADORES

Biogen, Takeda, ALEXION, VERTEX, Boehringer Ingelheim, GRIFOLS, sanofi, Alnylam, Chiesi, NOVARTIS, Pfizer, PTC, Bristol Myers Squibb, IPSEN, BeiGene, KYOWA KIRIN, ucb, VIFOR PHARMA, Albireo, AMRYT, Sobi, ultragenyx, CSL Behring, MSD, Roche, EUSA Pharma

Encuentro sobre **ESTRATEGIA FARMACÉUTICA EUROPEA: NUEVOS HORIZONTES PARA LOS MEDICAMENTOS HUÉRFANOS**  
28 de junio en el Congreso de los Diputados

PROGRAMA PROVISIONAL

» 10:00 | INAUGURACIÓN

- Por confirmar, Congreso de los Diputados.
- Juan Carrión, Presidente de FEDER y su Fundación.

» 10:10 | SESIONES PLENARIAS

- Dolors Montserrat, Eurodiputada.
- Magda Chlebus, Directora Ejecutiva de Política Científica y Asuntos Regulatorios de la Federación Europea de Asociaciones e Industrias Farmacéuticas.
- Vittoria Carraro, Associate Director Government Affairs de la Confederación Europea de Empresarios Farmacéuticos.
- Por confirmar, EURORDIS.

» 10:25 | MESA REDONDA: Necesidades no cubiertas

Apertura: María Cavaller, Patient Engagement Manager de EURORDIS.  
Modera: Antonio Cabrera, Junta Directiva de FEDER.

- César Hernández, Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios.
- María José Sánchez Losada, Presidenta de la Asociación Española de Laboratorios de Medicamentos Huérfanos y Ultrahuérfanos
- Iciar Sanz de Madrid, Directora del Departamento Internacional de Farmaindustria.
- Mercedes Amella, Asociación GNAO1.

» 11:00 | MESA REDONDA: Incentivos

Apertura: María Cavaller, Patient Engagement Manager de EURORDIS.  
Modera: Jordi Cruz, Patronato de Fundación FEDER.

- César Hernández, Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios.
- María José Sánchez Losada, Presidenta de la Asociación Española de Laboratorios de Medicamentos Huérfanos y Ultrahuérfanos
- Iciar Sanz, Directora del Departamento Internacional de Farmaindustria.
- Nacho Muela, ASANOL.
- Pedro Irigoyen, Dirección General de Gestión Económico-Financiera y Farmacia del Servicio Madrileño de Salud.
- Vicente Alonso, Dirección General de Asistencia Sanitaria del Servicio Extremeño de Salud.

» 10:30 | Intervención de portavoces de la Comisión de Sanidad.

» 11:45 | CONCLUSIONES Y CLAUSURA

- Juan Carrión, Presidente de FEDER y su Fundación.

- Proyecto de investigación presentado por la Doctora Lorena Castillo titulado: "bioTEP-DOA: Generación de RGCs candidatas a terapia celular para la DOA por diferenciación de iPSCs sobre biomateriales escalables, cuyo objetivo es: desarrollar biomateriales compatibles, escalables (que se puedan fabricar en gran cantidad) y de composición definida que puedan conducir, mediante tecnología de iPSCs, a la obtención de células ganglionares de la retina (RGCs) susceptibles de aplicaciones de terapia celular personalizada (terapias de reemplazamiento) para la atrofia óptica dominante y las neuropatías ópticas que cursan con una pérdida de RGCs, como el LHON y el glaucoma.

***ACTIVIDADES DE  
INFORMACIÓN Y  
PARTICIPACIÓN***



- Reunión Cheisi: 15/03/2022: asuntos varios Raxone
- Reunión Cheisi:31/03/2022: documental La Luz que no cesa.
- Reunión Feder:04/04/2022:denegación Raxone.
- Reunión Consejería Inclusión Social,Juventud, Familias e Igualdad: Presentación Historia Social Única Electrónica.
- Congreso Andaluz del Tercer Sector: 22/11/2022:Caixa Fundación Telefónica
- Foro Andaluza de Enfermedades Raras:23/11/2022
- Estrategias para una gestión económica más eficiente en las entidades sociales: cómo reducir los gastos energéticos en el contexto actual:01/12/2022.
- Asamblea General Ordinaria de Asanol:19/03/2022
- Asamblea General Ordinaria Gestión Visión España:26/03/2022.
- Asamblea General Ordinaria de Onero: 26504/2022.

- Asamblea General Extraordinaria de Onero:10/05/2022
- Asamblea General Ordinaria de Eurordis:18/05/2022
- Asamblea General Ordinaria de Aempi:30/06/2022
- Asamblea General Ordinaria de Feder:18/06/2022
- Acto Institucional de Feder del Dia Mundial de las Enfermedades Raras 2022 en Andalucía.
- Barómetro de entidades, el talento del tercer sector, organizada por Fundación Deloitte y Asociación Española de Fundraising.
- WEBINAR: Cuestiones acerca del nuevo baremos de la discapacidad, organizado por Andalucía Inclusiva.
- Visita de la Federación Española de Enfermedades Raras a la sede de Asanol, C/ Betis.
- WEBINAR para información de Fondos Feder 2023.

- III Jornada Andaluza de Neurooftalmología: 4 de noviembre en la ciudad de Málaga.
- Dia Europeo de la Neuropatía Óptica
- Hereditaria de Leber: 19 de septiembre de 2022
- JORNADA DESCUBRIENDO LA BAJA VISIÓN: 16 de junio del 2022 asiste Ignacio Muela (Vicepresidente Asanol) como testimonio de afectado de E.R
- II JORNADAS SALUD DIGITAL: SALUD MENTAL frente al odio en Redes Sociales.
- Participación en las Jornadas de Empleo, organizada por la Fundación Once.

**¿TE HA APARECIDO DE REPENTE EN UN OJO UNA MANCHA NEGRA EN EL CENTRO DE LA VISTA?**

Los colores en los laterales son apagados  
La imagen es borrosa bajo los contornos del campo visual  
No te duele



Podrías sospechar de tener

# NOHL

NEUROPATÍA ÓPTICA HEREDITARIA DE LEBER

Y hay casos de ceguera en tu familia

Si tienes entre 15 y 35 años

- 1 PÉRDIDA INDOLORA, RÁPIDA Y GRAVE DE LA VISIÓN CENTRAL DE UN OJO
- 2 SE RESOLUCIÓN RÁPIDAMENTE EL OTRO OJO AL CABO DE VARIAS SEMANAS
- 3 EN EL TRANCURSO DE UN OJO PROVOCA CEGUERA EN LA MAYORÍA DE PACIENTES

LA NOHL ES UNA ENFERMEDAD RARA (1/50.000) GENÉTICA HEREDITARIA QUE AFECTA AL NERVIÓ ÓPTICO

LA CAUSA ES UNA MUTACIÓN DEL ADN MITOCONDRIAL QUE SE TRANSMITE POR VÍA MATERNA

LAS MITOCONDRIAS SON LAS RESPONSABLES DE LA ACTIVIDAD ENERGÉTICA DE LAS CÉLULAS

LAS CÉLULAS GANGLIONARES DE LA RETINA SON LAS QUE CONSUMEN MÁS ENERGÍA DE NUESTRO ORGANISMO

50% 10%

EL 50% DE LOS VARONES PORTADORES Y EL 10% DE LAS MUJERES PORTADORAS PADECEN ESTA ENFERMEDAD

4 DE CADA 5 PACIENTES SON HOMBRES

PROVOCA ATROFIA DEL NERVIÓ ÓPTICO

RECONOCES ESTOS FACTORES CONSULTA CON UN ESPECIALISTA EXPERTO PARA QUE TE DIAGNOSTIQUE

Contacta con

**ASANOL (ASOCIACIÓN DE LA ATROFIA DEL NERVIÓ ÓPTICO DE LEBER)**

www.asanol.com

Con el apoyo de GenSight

- Reunión Presidente y Gerente: problemática tratamiento Raxone el 04 de abril.
- Consejo Asesor de la Organización Internacional de Pacientes de GenSight el lunes 28 de noviembre de 2022.
- JORNADA de discapacidad en el Consejo Español para la defensa de la discapacidad y dependencia el 16 de junio.



asa  
nol

DIEZ AÑOS  
CONTIGO

# **ASANOL CELEBRÓ EN SEVILLA SU ESPERADO 'X ANIVERSARIO' EN UN ENCUENTRO DE CARÁCTER LÚDICO-SOCIAL**

El fin de semana del 14-16 de octubre se celebró en Sevilla el encuentro nacional de Asanol (Asociación de atrofia del nervio óptico de Leber) Este encuentro tiene en esta ocasión un significado especial ya que se festejó el décimo aniversario de la asociación, pospuesta en dos ocasiones desde el 2020 a causa de la pandemia. A día de hoy, ASANOL cuenta con más de 300 socios en toda España y ha celebrado numerosas actividades a nivel internacional. Con la colaboración del periodista Fernando García Haldón, la jornada comenzó a las 9 de la mañana del sábado 15 en el CRE "Luis Braille" de la ONCE (C/ Campo de los mártires s/n ). Durante la mañana se escuchó a los profesionales de la medicina con la participación de los doctores Gómez de Terreros, especialista en el enfoque social de la medicina, el Dr. Sánchez Alcázar, investigador de la universidad Pablo de Olavide y coordinador del proyecto MITOCURE y a la doctora Herrera del Rey, pediatra y primera presidenta de ASANOL. Posteriormente, tuvo lugar una Mesa redonda de mujeres afectadas y se detallaron diversos estudios sobre LHON.

Por último, se estrenó, con audiodescripción, el documental del director Ander Duque “Una luz que no cesa”, financiado por el laboratorio Chiesi, con el que se pretende dar visibilidad a esta patología y conseguir que el Ministerio de Sanidad financie un medicamento que tiene más de un 50% de eficacia demostrada. La tarde estuvo dedicada a la celebración de la gala homenaje a los socios que nos han apoyado durante todos estos años, con varias actuaciones, entre ellas la de Coraluna de la gran familia Once, Porvenir y un gran sorteo gracias a la generosidad de entidades de toda España. El encuentro finalizó el domingo con las visitas al barrio de Santa Cruz y al Alcázar.

Agradecemos especialmente el apoyo humano, no sólo económico, de los dos laboratorios implicados con nosotros: Gensight y Chiesi.

# X ENCUENTRO ASANOL



# CAMPAÑAS DE DIFUSIÓN

## Vídeo Manifiesto #CuéntamePelículas

### Día europeo de la NOHL

Coincidiendo con nuestro X Aniversario, la familia ASANOL pone en marcha la campaña "Cuéntame Películas" que, bajo el hashtag #CuentamePelículas, tendrá como objetivo sensibilizar sobre la Neuropatía Óptica Hereditaria de Leber (NOHL), una enfermedad que marca nuestro día a día, así como dar a conocer las dificultades a las que nos enfrentamos en diferentes ámbitos de nuestras vidas, en este caso, centrándonos en el acceso a la cultura. Por eso, con #CuentamePelículas queremos poner en valor la necesidad de inclusión de la audio descripción, adaptando las películas y demás contenidos audiovisuales para las personas con baja visión.

# 19 DE SEPTIEMBRE DIA MUNDIAL NOHL

La importancia de la puesta en marcha de un protocolo clínico para mejorar el diagnóstico y tratamiento de la NOHL que:

- Ayude a llegar de forma rápida a un diagnóstico real/acertado.
- Incluya la relevancia del estudio genético y pautas sobre consejo genético.
- Importancia de estudiar primero las 3 mutaciones más comunes, para después pasar a la secuenciación completa si el primer estudio no fuera positivo.
- Importancia de la derivación a centros de expertos en NOHL.
- Indique los pasos a seguir en todo momento

¿TE HA APARECIDO DE REPENTE EN UN OJO UNA MANCHA NEGRA EN EL CENTRO DE LA VISTA?

- Los colores en los laterales son apagados
- La imagen es borrosa bajo los contornos del campo visual
- No te duele



Podrías sospechar de tener

## NOHL

NEUROPATÍA ÓPTICA HEREDITARIA DE LEBER

Si tienes entre 15 y 35 años

Y hay casos de ceguera en tu familia

- 1** PÉRDIDA INDOLORA, RÁPIDA Y GRAVE DE LA VISIÓN CENTRAL DE UN OJO
- 2** EVOLUCIONA RÁPIDAMENTE EN EL OTRO OJO AL CABO DE VARIAS SEMANAS
- 3** EN EL TRANSURSO DE UN AÑO PROVOCA CEGUERA EN LA MAYORÍA DE PACIENTES

LA NOHL ES UNA ENFERMEDAD RARA (1/50.000) GENÉTICA HEREDITARIA QUE AFECTA AL NERVIÓ ÓPTICO



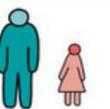
LA CAUSA ES UNA MUTACIÓN DEL ADN MITOCONDRIAL QUE SE TRANSMITE POR VÍA MATERNA

LAS MITOCONDRIAS SON LAS RESPONSABLES DE LA ACTIVIDAD ENERGÉTICA DE LAS CÉLULAS

LAS CÉLULAS GANGLIONARES DE LA RETINA SON LAS QUE CONSUMEN MÁS ENERGÍA DE NUESTRO ORGANISMO

50% 10%

EL 50% DE LOS VARONES PORTADORES Y EL 10% DE LAS MUJERES PORTADORAS PADECEN ESTA ENFERMEDAD



4 DE CADA 5 PACIENTES SON HOMBRES



PROVOCA ATROFIA DEL NERVIÓ ÓPTICO

SI RECONOCES ESTOS FACTORES CONSULTA CON UN ESPECIALISTA EXPERTO PARA QUE TE DIAGNOSTIQUE  
Contacta con

ASANOL (ASOCIACIÓN DE LA ATROFIA DEL NERVIÓ ÓPTICO DE LEBER)

# MANIFIESTO

## MANIFIESTO #CUENTAME PELICULAS

19 DE SEPTIEMBRE  
DÍA EUROPEO LA NOHL



• El 19 de septiembre, desde hace dos años, y en el marco de la Semana de la Concienciación de las Enfermedades Mitocondriales, conmemoramos el [Día Europeo de la Neuropatía Óptica Hereditaria de Leber, NOHL](#), una fecha en la que pacientes, profesionales y organizaciones nos unimos con los objetivos de estimular la investigación científica; facilitar información sobre esta enfermedad a los afectados y sus familiares con el fin de conseguir su normalización; sensibilizar a la opinión pública y a las Administraciones sobre los problemas de prevención, diagnóstico y tratamiento de estas enfermedades; al tiempo que seguir derribando barreras socio-sanitarias, como en el acceso igualitario a la cultura.

• La Neuropatía Óptica Hereditaria de Leber (NOHL) o, también conocida como LHON, por sus siglas en inglés, es [una enfermedad rara, mitocondrial y neurodegenerativa que afecta al nervio óptico y que se caracteriza por una pérdida súbita de la visión](#), principalmente, en las personas adultas jóvenes que han heredado alguna de las mutaciones causantes. En éstas, la mayoría varones entre 18 y 35 años, la enfermedad afecta a ambos ojos y produce una pérdida de visión severa y continuada, que tarda 9 meses en desarrollarse desde su inicio.

• Su prevalencia es de 1 por cada 50.000 habitantes. En el presente, no hay un conocimiento definitivo de cuantas personas tienen la enfermedad [en España, si bien existen 95 pacientes con LHON afiliados a ASANOL en la actualidad](#). Por ello, una de las tareas de la Asociación de Atrofia del Nervio Óptico de Leber (ASANOL) es la de tratar de crear esa base de datos y así tener datos numéricos de personas afectadas y de portadoras sanas de la enfermedad.

• Uno de los retos actuales en NOHL es el [diagnóstico precoz](#). Se trata de una enfermedad poco conocida entre los médicos neurólogos y oftalmólogos, por lo que no se suele pensar en ella, o tiende a confundirse fundamentalmente con las neuritis ópticas asociadas a enfermedades desmielinizantes, más típicas de personas jóvenes, como la Esclerosis Múltiple. Por ello, el diagnóstico temprano es clave para evitar someter al paciente a tratamientos que no son propios de esta enfermedad.

• Es claro que, gracias a los desarrollos científicos y tecnológicos, hoy en día, como personas que convivimos con la NOHL, podemos realizar muchas actividades diarias que hasta hace poco no nos eran accesibles, pero también, las organizaciones de pacientes tenemos claro que los [desarrollos conseguidos en innovación terapéutica son claves](#) para facilitar nuestra vida diaria. Sin embargo, nuestro Sistema Nacional de Salud no dispone de tratamientos financiados, a pesar de que ya hay opciones que permiten controlar su desarrollo desde fases tempranas.

• Consideramos clave la [concienciación hacia la Administración sobre estos puntos](#), ya que es importante tener en cuenta que la NOHL genera [cambios biopsicosociales](#), tanto en la persona afectada, como en la familia, jugando las emociones un papel muy importante. No se debe olvidar que la mayoría de las personas que desarrollamos la enfermedad, presentamos una discapacidad visual grave, que normalmente aparece cuando somos jóvenes. Aunque la discapacidad visual se revierte en algunos casos, para la mayoría de nosotros es para toda la vida y eso significa que tenemos que aprender a vivir con el nivel de visión que nos quede.

• Afortunadamente, es necesario reconocer que como sociedad hemos avanzado mucho para [visibilizar el problema y las barreras socio-sanitarias](#) que suponen las patologías raras y ultrarraras, y gracias al impulso de los compañeros de Europa, European Blind Union (EBU), por sus siglas en inglés, hemos decidido unir nuestras voces en la concienciación por un mejor acceso a la cultura.

• [Un ejemplo de mejora en este acceso lo tenemos cuando acudimos a un cine](#). Las personas con discapacidad visual disfrutamos de las películas o documentales tanto como los demás, pero para comprenderlos en su totalidad [necesitamos audiodescripción y subtitulación de audio](#) de lo que se muestra en pantalla, una opción que no se da en la mayoría de las producciones audiovisuales.

• Con [#CuentamePeliculas](#) alzamos la voz para pedir, que al menos el 25 % de las películas que reciben financiación cuenten con una audiodescripción y subtítulo de audio en los idiomas de la producción.

• El próximo día 19 de septiembre, [Día Europeo de la Neuropatía Óptica Hereditaria de Leber \(NOHL\)](#) pacientes, organizaciones y profesionales reivindicamos que es posible un acceso más igualitario en la cultura, como el cine, pero también un mejor acceso a la información, a las ayudas al empleo, al diagnóstico precoz y a los tratamientos que ralentizan nuestra enfermedad.

Ayúdanos a darle visibilidad a esta iniciativa  
[#CuentamePeliculas](#)

Únete a [#CuentamePeliculas](#) a través de nuestras  
redes sociales

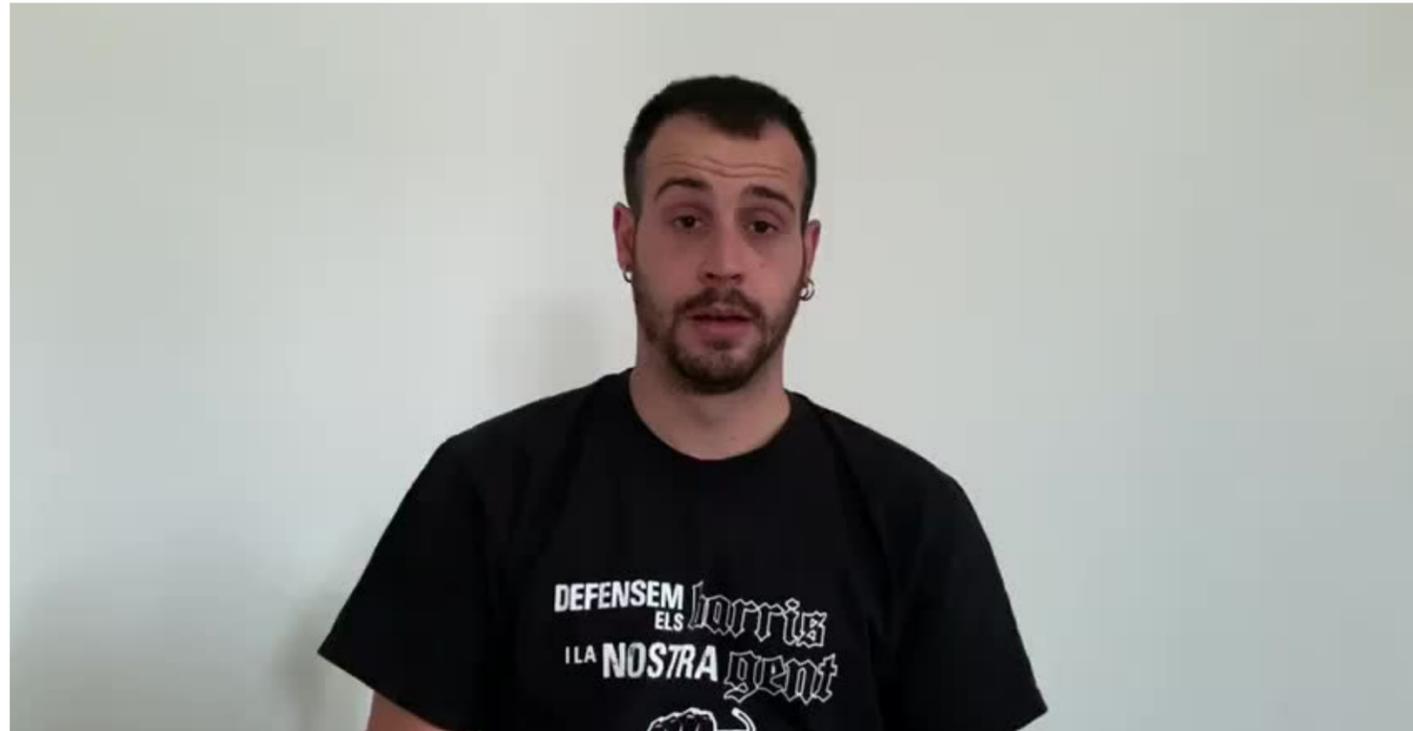
[#CUENTAMEPELICULAS](#)



[#CUENTAMEPELICULAS](#)







# DIA INTERNACIONAL DE LA DISCAPACIDAD



**Asanol**

 **HOY ES NUESTRO DÍA**(y el de muchas personas/asociaciones) 

# ***DOCUMENTAL LA LUZ QUE NO CESA***

**FINANCIADO POR CHEISI  
DIRIGIDO POR ANDER LUQUE**

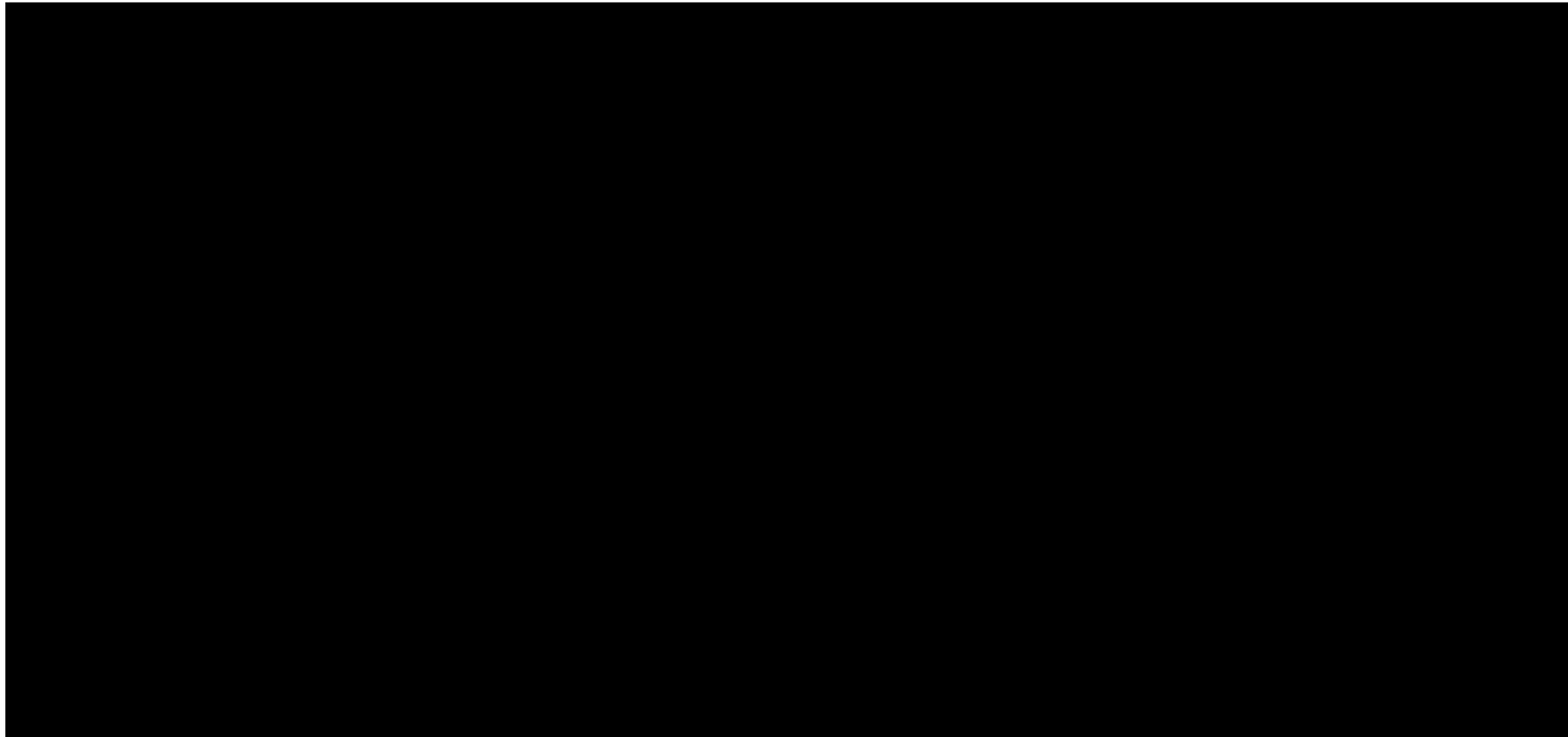


**TRAILER CORTO DEL DOCUMENTAL  
SE PUEDE VER EN [WWW.ASANOL.COM](http://WWW.ASANOL.COM)**

**FACEBOOK**

**INSTAGRAM**

**YOUTUBE**

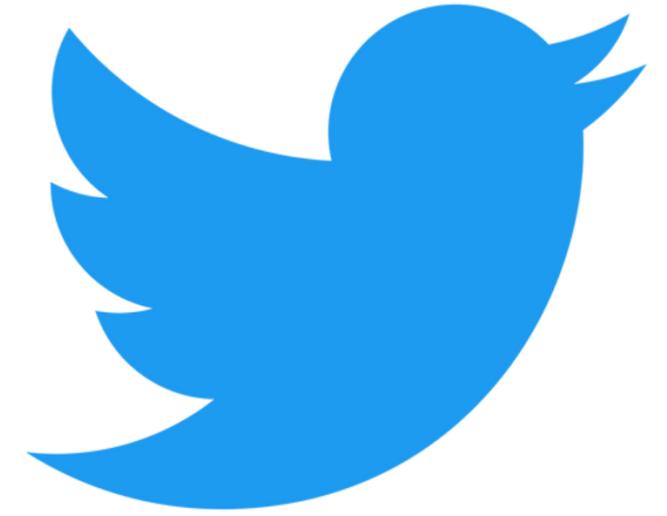


# **PROGRAMA DE DIFUSIÓN MEDIOS DE COMUNICACIÓN**





**WWW.ASANOL.COM**



**@asanol 886 seguidores**



**Asanol.lhon 219 seguidores**



**<https://www.youtube.com/@asanol> 49  
suscriptores**



**Asociación de Atrofia del Nervio  
Óptico de Leber.  
@Asanol 692 seguidores**

# **PROGRAMA DE DIFUSION A TRAVES DE OTRAS ENTIDADES Y/O PROFESIONALES**

**Federación Enfermedades Raras-FEDER**

**Observatorio Nacional Enfermedades Raras Oculares-ONERO**

**Asociación de Enfermos de Patologías Mitocondriales- AEMPI**

**Gestión Visión España**

**Gaceta Médica.com**

**Niusdiario.es**

**boletinnoticiasandalucia.once.es**

**Somos Pacientes**

# ACTIVIDADES DE GESTION



# **CONVENIOS RENOVADOS EN EL AÑO 2022**

- **CONVENIO MARCO DE COLABORACIÓN ENTRE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE MÉDICOS DE ATENCIÓN PRIMARIA (SEMERGEN) Y ASOCIACION DE ATROFIA DEL NERVIO OPTICO DE LEBER-ASANOL.**
- **CONTRATO CON GENSIGHT DE ESPONSORIZACIÓN PARA EL ANIVERSARIO .**
- **CONVENIO DE COLABORACIÓN EMPRESARIAL EN ACTIVIDADES DE INTERÉS GENERAL CON CHIESI: ASANOL pretende mantener y reforzar los lazos con el Laboratorio Chiesi, es de vital importancia para los afectados de LHON el continuo desarrollo del tratamiento y acceso de medicamentos huérfanos.**

# SOSTENIBILIDAD ECONÓMICA



Este año 2022 es el *SEXTO* año en el que se realiza la actividad de venta de Lotería de Navidad Nacional. La venta se llevó a cabo a través de décimos íntegros. El precio de los mismos ascendió a 23€, permitiendo una donación de 3€ para la Asociación, por cada uno.

En esta ocasión, la suerte no acompañó a nuestro número. La venta superó los 672 décimos y la cantidad recaudada con esta actividad, asciende a un total de 2,016,00€.



YA TENEMOS LOTERIA DE NAVIDAD

**¡COMPRA Y COLABORA CON ASANOL!**

3€ donación entidad N° 11.778 (23€) 

# PATROCINADORES





**NO8DO**  
AYUNTAMIENTO  
DE SEVILLA

**innospec** 

**SEMergen**  
Solidaria  
Sociedad  
Española  
de Médicos  
de Atención  
Primaria 