

ASANOL

Programa de actividades

2016

Durante el año 2016, ASANOL se propone alcanzar un estado de consolidación como asociación de la atrofia de nervio óptico de Leber, tanto en su nuevo ámbito de actuación nacional, como en el campo internacional. Para ello, están previstas diferentes actividades en las tres líneas de actuación marcadas por los estatutos: Difusión, Investigación e Información. Por último, se plantean otros retos dentro de la gestión de la organización.

1. DIFUSIÓN:

- 1.1. **Encuentro de socios Burgos 2016.** Por acuerdo tomado en Asamblea General, el encuentro de socios de 2016 se realizará en el Centro CREER de Burgos entre el 1 y el 2 de octubre. En esta ocasión no se tratará del formato seguido en Barcelona, sino más cercano al que se tuvo en San Sebastián en 2014. Está previsto que presenten sus experiencias tanto algún caso concreto, como los grupos de trabajos que desarrollen su trabajo en 2016. Es posible que se cuente con alguna intervención de un especialista del ámbito de la psicología. De todas formas, las actividades lúdicas y de fortalecimiento de las relaciones internas de la asociación serán el objetivo principal. Todos aquellos interesados en ayudar en la organización están llamados a ponerse en contacto con la Junta Directiva.

- 1.2. **Centro de Servicios y Unidad de Referencia Nacional (CSUR).** Uno de los objetivos de los últimos años de ASANOL es el de conseguir un CSUR. Tras conocer el procedimiento requerido por el Ministerio, se consideró más práctico valorar la opción de utilizar un centro ya designado. Así, el Hospital 12 de octubre de Madrid ya ha sido elegido como CSUR para enfermedades mitocondriales, y conjuntamente con FEDER estamos impulsando que dicho centro sea el de referencia en España para nuestra patología. FEDER está representada en los grupos de trabajo del Ministerio de Sanidad que deciden estos Centros y conoce nuestra problemática. Se han realizado contactos con la Dra. María Teresa García Silva (http://www.madrid.org/cs/Satellite?c=Page&cid=1354485638534&pagina me=Hospital12Octubre%2FPágina%2FH12O_ServiciosPrincipal) para desarrollar esta posibilidad. Durante 2016 se intensificarán las negociaciones en este sentido.

- 1.3. **Federación Europea de asociaciones LHON.** Desde hace tiempo se viene haciendo un especial esfuerzo por conseguir aglutinar esfuerzos europeos sobre esta patología. Tras las primeras reuniones organizativas desarrolladas en 2015, se espera poder concretar unas primeras acciones en 2016, que vengán a plasmar una colaboración enriquecedora entre los diferentes grupos y asociaciones europeas.

2. INVESTIGACIÓN:

- 2.1. **Creación de Comité Científico.** Los retos de los próximos años requieren de un comité asesor externo. Tras debatirse en Junta Directiva fue aprobado crear un comité formado por especialistas nacionales exclusivamente. Así, será la futura asociación europea la que incluya a otros investigadores. Por el momento, el comité está formado por el Dr. Montoya, la Dra. González y el Dr. Arruga.
- 2.2. **Proyecto liderado por el Dr. Yuwaiman.** Tras el III Encuentro Científico de Barcelona, se diseñó un proyecto de investigación liderado por el Prof. Yuwaiman (Universidad de Newcastle) con la colaboración de Philip Griffiths (Hospital St. Bernard, Gibraltar) para estudiar las familias españolas. Durante 2016 se pondrá en conocimiento de los socios este proyecto para su posible inclusión.
- 2.3. **Hacer base de datos de afectados con datos de salud.** Durante 2015 ASANOL ha realizado un importante esfuerzo en adaptarse a las exigencias de la Ley de Protección de Datos. Tras normalizar la información previa de los socios, la asociación pretende acometer un paso más, la obtención de datos de salud de los afectados y sus familiares. Aunque esto hace aún más compleja la gestión de las bases de datos y su custodia, se trata de una herramienta solicitada en muchas ocasiones por los investigadores internacionales. Durante 2016, en colaboración con el Comité Científico, se elaborará una ficha que se hará llegar a los socios para su posible inclusión.
- 2.4. **Investigación en aspectos psicosociales, Lcdo. Pedro García Recover.** Durante 2016, continuará esta investigación. Tras la realización de los cuestionarios, en los que han participado muchos socios de ASANOL, está

previsto que se inicien las entrevistas personales. Se anima a todos aquellos interesados que colaboren en esta investigación doctoral.

- 2.5. **TFM y Psicóloga en Prácticas.** El Máster en Enfermedades Raras de la Universidad de Sevilla, tras solicitud de ASANOL en 2015, contará con una psicóloga en prácticas: Nazareth Pareja Gil. Además de realizar sus prácticas de Máster en ASANOL, desarrollará su Trabajo Fin de Máster sobre la patología, planteando un proyecto práctico.

3. INFORMACIÓN:

- 3.1. **Asistencia a congresos, cursos y simposios.** ASANOL hace un esfuerzo anual en participar en citas nacionales e internacionales donde tomar nota de las últimas novedades respecto a divulgación, investigación y gestión de asociaciones. Se continuará con esta línea.
- 3.2. **Creación de la plataforma Rareconnect.** A finales de 2015, ASANOL realizó la solicitud a EURORDIS para obtener un grupo moderado en seis idiomas. La propuesta ha sido admitida y el grupo en modo prueba ha sido creado a inicios de 2016.
- 3.3. **Proyecto “Introducción al mundo laboral en jóvenes con atrofia del nervio óptico de Leber”.** Tras la solicitud de ASANOL en 2015, de un proyecto a la Fundación Carrefour Solidaridad-OsosPreciosos, y su posterior concesión, durante 2016 se llevará a cabo una serie de actividades con afectos en etapa preuniversitaria y en los inicios de sus estudios superiores. Se intentará identificar problemas concretos que puedan incorporarse a los objetivos de la asociación. Igualmente se pretende establecer grupos de trabajo sólidos que sirvan para garantizar el futuro de la asociación.
- 3.4. **Grupos de Autoayuda.** En paralelo a este grupo de edad, está previsto poner en marcha al menos un grupo de ayuda más dedicado al colectivo de madres (incluyendo probablemente a las futuras madres). Se está estudiando la posibilidad de crear un tercer grupo de familiares directos. Todos estos grupos se desarrollarán de forma online, liderados por una psicóloga titulada. Los detalles de los mismos se pondrán a disposición de los socios en los primeros meses de 2016, para su desarrollo previo al encuentro de Burgos.

3.5. Información y atención al asociado. Durante el 2016 la asociación continuará con su labor de información y atención a los socios y afectados desde sus diferentes herramientas: Twitter, Facebook, web, así como los teléfonos y el email. El Servicio de Información y Orientación se encargará de derivar las cuestiones a los diferentes especialistas a través de los delegados de la Junta Directiva o de los trabajadores de la asociación.

3.6. Ensayos clínicos abiertos o próximos a abrirse

3.6.1. **GS010** (Gensight Biologics) es un tipo de terapia génica (<http://www.gensight-biologics.com/index.php?page=product-pipeline>).

El gen afectado por la mutación 11778 es el llamado ND4. En este ensayo, una versión no afecta de este gen se combina con un virus AAV2. Esta combinación es inyectada en el ojo, dejando el ADN dentro de las células. Estas células usan este ADN para generar ácido ribonucleico (ARN), que se usa durante el proceso de generación de proteínas en la superficie mitocondrial. Así, se hacen copias no afectas de la proteína ND4 dentro de la mitocondria. En próximos intentos, GenSight prevé trabajar sobre el gen ND1 (afectado por la mutación 3460). En los primeros meses de 2016 se iniciará la fase III con pacientes europeos y estadounidenses, entre los que podrán estar también los españoles, si así lo desean. Se buscan pacientes que hayan debutado dentro de los últimos seis meses (Programa RESCUE) o en los últimos 12 (Programa Reverse).

3.6.2. **National Eye Institute** (John Guy, Universidad de Miami).

(<https://clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT02161380>). Se trata de un estudio de terapia génica sobre esta patología en la mutación 11778. Iniciando su búsqueda de candidatos para el ensayo clínico en junio de 2014, ASANOL está en contacto con los responsables para conocer el desarrollo del mismo y valorar las posibilidades de colaboración.

3.6.3. **Investigación “Embrión de tres padres”.** El ensayo clínico para familias interesadas en tener descendencia con peligro de desarrollar una enfermedad mitocondrial está previsto se inicie en los primeros meses de 2016 en Reino Unido. Por el momento, los contactos iniciales no rechazan la participación de afectos por esta patología, ni de ciudadanos españoles. Los detalles del ensayo no son aún públicos. Habida cuenta de los cuestionamientos éticos que se han planteado en Reino Unido sobre esta posible terapia, ASANOL no descarta organizar en Sevilla un acto con especialistas en bioética y fertilización in-vitro que expliquen con más detalle el ensayo. Esto se hará siempre con posterioridad a la publicación del proceso de reclutamiento.

3.7. Otros ensayos recientemente cerrados. Los ensayos que resultan interesantes para los socios, suelen estar precedidos de varias fases. Por tanto, resulta importante conocer el estado de los ensayos que han sido cerrados recientemente. Tras contactar con los laboratorios, cuando lo hacen varias asociaciones, se plantean seriamente abrir otras fases.

3.7.1. Raxone (Santhera). Según la Agencia Europea del Medicamento, (EMA/452944/2015), la Raxone es un medicamento que se usa para tratar los trastornos visuales en adultos y adolescentes mayores de 12 años con neuropatía óptica hereditaria de Leber (NOHL) [...]. Raxone contiene el principio activo idebenona. Dado el escaso número de personas afectadas por la neuropatía óptica hereditaria de Leber, esta enfermedad se considera «rara», por lo que Raxone fue designado «medicamento huérfano» (medicamento utilizado en enfermedades raras) el 15 de febrero de 2007. Raxone es un «medicamento híbrido». Esto significa que es similar a un «medicamento de referencia» que contiene el mismo principio activo, pero Raxone contiene idebenona en una concentración distinta. El medicamento de referencia para Raxone es Mnesis (comprimidos de 45 mg).

Con respecto a las diferencias entre Raxone, Mnesis y otros preparados similares de farmacias hospitalarias, ASANOL ya solicitó en 2015 informe a diferentes especialistas que dieron interpretaciones diferentes y no concluyentes. Durante 2016 se continuarán estas consultas.

Sobre los efectos beneficiosos de la Raxone en los afectados por esta patología el informe continúa diciendo: Raxone se ha investigado en un estudio principal en 85 pacientes con NOHL, en el que se comparó con placebo (un tratamiento simulado) durante 24 semanas. La medida principal de eficacia fue la mejora de la visión, basada principalmente en el número de letras que los pacientes podían leer en una tabla ocular estándar. Para el final del estudio, los pacientes tratados con Raxone podían leer una media de 3 a 6 letras más que los pacientes que recibieron placebo. Además, algunos pacientes que se clasificaron como 'fuera de la tabla' (incapaces de leer ninguna letra del gráfico) al comienzo del estudio podían leer al menos una línea durante la prueba visual después del tratamiento y esto se consideró clínicamente importante. Además, el 30 % de los pacientes tratados con Raxone (16 de 53) presentaron una recuperación clínicamente relevante de la visión como mínimo en uno de los ojos, en comparación con el 10 % de los pacientes (3 de 29) en el grupo de placebo.

Se obtuvieron datos adicionales que avalan los beneficios de Raxone de un programa de acceso ampliado a través del cual, Raxone se puso a

disposición de pacientes que no participaban en un ensayo clínico y de una encuesta de registro de datos, que incluía los datos de pacientes con NOHL que no recibieron ningún tratamiento.

Los análisis de estos datos demostraron un patrón uniforme por el cual generalmente una mayor proporción de pacientes tratados con Raxone presentaron una mejora visual en comparación con los pacientes no tratados o tratados con placebo. (http://www.ema.europa.eu/docs/es_ES/document_library/EPAR_-_Summary_for_the_public/human/003834/WC500193835.pdf)

Durante 2016 se harán públicos los resultados del informe de la Agencia Española del Medicamento con respecto a la Raxone, y su forma de acceso en el sistema español. ASANOL pretende ayudar a facilitar el acceso a este medicamento a aquellos interesados.

- 3.7.2. **KH176** (Khondrion). (<http://www.khondrion.com/News-detail/4053/30256/KH176-Phase-1-Clinical-trials.html?publicationdate=True>). Khondrion informa que tiene intención de iniciar un ensayo de Fase II en 2016, del que informaremos en caso de que se produzca.
- 3.7.3. **IXC201** y **IXC203** (IXCHEL Pharma). (<http://www.ixchelpharma.com/pipeline/>). Están completadas la fase I [probar que se trata de un método seguro] sobre esta patología para los dos compuestos. Durante 2016 se insistirá en los contactos con los laboratorios para ser informados de un ensayo en fase II [probar su eficacia].
- 3.7.4. **EPI-743** (Edison Pharma). Este compuesto ofreció resultados esperanzadores en artículos publicados en 2012, pero en la actualidad, según indica la web de los laboratorios, no se tiene previsto continuar en la investigación sobre esta patología. (<http://edisonpharma.com/clinical-development/>). Se continúa para otras, por lo que ASANOL se mantiene al tanto de cualquier información que pudiera ser relevante para nuestros casos.
- 3.7.5. **Ciclosporina** (Hospital universitario de Angers, Francia). Durante 2014 se desarrolló un ensayo clínico en fase II con ciclosporina a pacientes de LHON en Francia. Hasta el momento no contamos con resultados publicados, aunque 2016 se insistirán en los contactos con los responsables del estudio.

- 3.8. **Acceso a medicamentos en el ámbito español.** Para aquellos casos de ensayos abiertos, el acceso al medicamento se hace a través del propio ensayo. Sólo en aquellos casos en los que el medicamento esté aprobado para su comercialización por la Unión Europea, o en su caso, algún gobierno europeo, el procedimiento es diferente. Así, se puede acceder como “uso compasivo” o como “medicación extranjera”. Este es el caso, por el momento, para la Raxone y la Mnesis. Una vez se diseñe su comercialización en España, se realizará según ese criterio. Para más información puede consultarse el siguiente enlace:
<http://www.aemps.gob.es/medicamentosUsoHumano/medSituacionesEsenciales/instruccTramitacion.htm>

4. GESTIÓN

- 4.1. **Mayor participación en otras asociaciones.** ASANOL es miembro de AEPMI, FEDER y EURORDIS, plataformas con gran impacto que pueden ayudar a nuestro desarrollo. En 2016 se hará un esfuerzo en incluirse en sus estructuras y proyectos particulares.
- 4.2. **Trabajadora social.** Gracias a la obtención de una ayuda en la II Convocatoria de Todos Somos Raros, se podrá mantener el contrato de la trabajadora social que ha trabajado para ASANOL: Melisa Rodríguez.
- 4.3. **Solicitud de proyectos.** Durante 2015, ASANOL ha llevado a cabo un profundo esfuerzo en solicitar proyectos a convocatorias públicas y privadas. Así, se han reconocido debilidades de la asociación que se han intentado resolver con la mayor celeridad. ASANOL se encuentra en 2016 con una situación más competitiva para se espera se traduzca en más fondos para el desarrollo de nuestras actividades. Por tanto, se espera participar de al menos el mismo número de convocatorias que en la anualidad anterior.
- 4.4. **Auditoría externa.** Uno de los elementos más importantes para garantizar nuestra transparencia y además ganar competitividad como asociación es pasar una auditoría externa. Por primera vez, será en 2016 cuando se audite la actividad de la asociación.

- 4.5. **Solicitud de Utilidad Pública.** ASANOL está trabajando en solicitar la declaración de Utilidad Pública de la asociación, requerimiento fundamental para participar de algunas convocatorias bien dotadas económicamente. Se espera que la solicitud pueda tramitarse antes de mediados de año.

- 4.6. **Asamblea General Ordinaria 2016.** Como indican nuestros estatutos, en los primeros meses del año debe realizarse la Asamblea General Ordinaria. Se tiene previsto que esta se realice en Sevilla, un sábado, para facilitar la asistencia a los socios. Como fecha posible, la Junta Directiva está estudiando su realización el 20 de febrero, aunque se convocará de forma oficial una vez se hayan realizado los trámites necesarios.