

MEMORIA 2024

*Se hace camino
al andar*



ÍNDICE

1. Presentación: Se hace camino al andar

2. 2024, avanzando en el reconocimiento de los derechos

- 2.1 Reunión de coordinación con la fiscalía contra delitos de odio y discriminación
- 2.2 Continuidad en la lucha contra los espectáculos denigrantes para las personas con ADEE. Adaptación normativa de La Ley General de Discapacidad y la disposición adicional decimotercera, dedicada a la no discriminación de personas con discapacidad en espectáculos públicos.
- 2.3 Sin límites en el deporte.
- 2.4 Jornada: “¿somos una sociedad decente?”
- 2.5 Promoviendo la investigación

3. Eventos a destacar

- 3.1 Campamento de verano
- 3.2 Congreso Nacional ALPE
- 3.3 Recibimos el Premio Inocente Inocente
- 3.4 Sofia Fernández publica su libro y dona los derechos a la Fundación.

4. Atención integral: la persona, el centro

- 4.1 Valoraciones realizadas por nuestro equipo de especialistas y otros
- 4.2 Educación inclusiva
- 4.3 Vivienda de acogida temporal de Málaga.
- 4.4 Nuevo proyecto de talleres para adolescentes.
- 4.5 Talleres para padres y madres.
- 4.6 Jornadas de familias
- 4.7 Capacitación de pacientes:
 - 4.5.1 Creando expertos
- 4.8 Valoración cualitativa del servicio de Atención Integral

5. Representación de pacientes

- 5.1 ALPE representado por su directora Susana Noval, fue admitido como representante de pacientes en las redes de referencia europeas para enfermedades raras.
- 5.2 Congreso Pharmachon-Baltimore y Visita al Hospital Nemours for children.
- 5.3. Compañía TYRA en Orlando.
- 5.4 Reunión Anual de Icosep.
- 5.5 Participación en las jornadas de la UMDE.
- 5.6 participación en el ECPAS



- 5.7 Grupo de estudio de atención temprana.
- 5.8 comunicado conjunto por el abordaje integral de las necesidades medicas de las personas con ADEE
- 5.9 4º Encuentro de la SDA en el Parlamento Europeo
- 5.10 Presentación de la hoja de ruta de la acondroplasia
- 5.11 Aprobacion de la indicacion del VOXZOGO para niños a partir de 4 meses
- 5.12 Conferencia en la Sociedad Internacional de Bioetica

6. Asociacionismo

- 6.1 Alianza Europea
- 6.2 EURORDIS
- 6.3 Red Iberoamericana
- 6.4 Colaboración con otras asociaciones españolas

7. Comunicación y activismo

- 7.1 Premios ALPE.
- 7.2 Encuentros con diferentes agentes políticos relevantes.
- 7.3 Octubre: mes de concienciación sobre las ADEE.

8. ¿Quiénes somos?

- 8.1 Equipo Alpe
- 8.2 Voluntariado
- 8.3 Comité Científico
- 8.4 Patronato

The background is a solid teal color with several large, overlapping, organic shapes in a lighter shade of teal. These shapes are irregular and fluid, resembling ink blots or soft-edged geometric forms. They are scattered across the page, with some being more prominent than others. The overall effect is a modern, minimalist, and artistic design.

1

**Presentación: Se hace
camino al andar**

Caminante, son tus huellas
el camino y nada más;
Caminante, no hay camino,
se hace camino al andar.
Al andar se hace el camino,
y al volver la vista atrás
se ve la senda que nunca
se ha de volver a pisar.
Caminante no hay camino
sino estelas en la mar. (*Antonio Machado*)

Las generaciones se suceden, y cada una, lo vemos a diario, tiene una menor dificultad para la vida con acondroplasia u otra displasia esquelética que conlleve enanismo, que es el rango de alteraciones genéticas por el que ha luchado siempre esta fundación.

Las generaciones se suceden, y las familias ven un panorama de apoyos y posibilidades que no veían hace 25 años: además de más coberturas sociales, públicas, ALPE se ha convertido en una roca que sustenta y acompaña en el proceso completo de aceptación, crianza, educación. Educa en la concepción de la salud como un todo, como un compromiso de diferentes aspectos que hace de la vida algo mejor, algo más feliz, e insiste una y mil veces en las diferentes perspectivas, en la dieta, la educación, la atención a la salud mental, las decisiones informadas, preparadas y responsables sobre diferentes elecciones sanitarias, vitales.

Las generaciones se suceden, y en la sede de ALPE se siguen ofreciendo valoraciones por parte de nuestro gran equipo de expertos, siempre, según nuestro principio de equidad para todos los beneficiarios, de forma totalmente gratuita gracias a los donantes y patrocinadores, ¡gracias de corazón en nombre de todos!

Las generaciones se suceden. Cada nueva tanda de jóvenes que hacen piña y se convierten en amigos, y generan sinergias, alegría, modelos, referencias, está más preparada, se acepta a sí misma con más naturalidad, como vemos cada verano en nuestro Campamento ALPE, una actividad esencial para la comunidad.

Las generaciones se suceden. Miramos atrás y vemos que la noticia de un hijo que llegará con acondroplasia es cada vez menos trágica, se toma cada vez con más realismo y tranquilidad, por el mundo para nosotros es, muy poco a poco y tras largas luchas, más comprensivo.

Queda mucho camino por recorrer y muchas batallas por pelear, pero aquella senda de amargura, de angustia, de soledad...cada vez es una senda que no se ha de volver a pisar.

The background is a solid teal color. It is decorated with several abstract, organic shapes in a lighter shade of teal. These shapes are scattered across the page, some resembling droplets or soft-edged polygons. A large, irregular light blue shape is positioned behind the number '2' and the main text, serving as a backdrop for the central content.

2

**2024, avanzando en
el reconocimiento de
los derechos**

2.1 Coordinación con la Fiscalía contra delitos de odio y discriminación.

María José Segarra y Miguel Ángel Aguilar, fiscales coordinadores de las Unidades de Personas con Discapacidad y contra los delitos de odio y la discriminación, respectivamente, se han reunido con representantes de la Fundación ALPE.

En octubre, en la sede de la Fiscalía General del Estado, los asesores jurídicos de la Fundación ALPE, Don Felipe Orviz y Don Juan Arribas, fueron recibidos por María José Segarra y Miguel Ángel Aguilar, fiscales coordinadores de las Unidades de Personas con Discapacidad y contra los delitos de odio y la discriminación respectivamente.

Este encuentro, en el que también ha participado la fiscal Marta Marquina, ha sido un punto de inicio en la coordinación para atacar las diferentes problemáticas relativas a su discapacidad. Incidiendo especialmente en la situación de las empresas que publicitan el “alquiler” de personas con enanismo para despedidas de soltero y eventos similares, y el perjuicio que para la dignidad del colectivo representan. Se establecieron las vías de comunicación con esa fiscalía en el caso de encontrarse con situaciones de vejaciones o burlas tanto públicas como a través de las RRSS

Los representantes de la fiscalía expusieron su convencimiento de que dichos actos constituyen un agravio a la dignidad del colectivo y expusieron los hechos delictivos que pueden presentar ante la fiscalía y los diferentes medios para establecer dicha comunicación.

Asimismo, se estableció una coordinación sobre la manera de afrontar los hechos cuando no puedan ser encuadrados dentro de un ilícito penal, pero sí administrativo. De acuerdo con la legislación vigente.

Los fiscales explicaron el funcionamiento orgánico de la Fiscalía contra delitos de odio y discriminación y se comprometieron a abrir los canales de comunicación necesarios para que el conocimiento de este tipo de delitos sea más fluido en el futuro.

2.2 Continuidad en la lucha contra los espectáculos denigrantes para las personas con ADEE. Adaptación normativa de La Ley General de Discapacidad y la disposición adicional decimotercera, dedicada a la no discriminación de personas con discapacidad en espectáculos públicos.

Cuando pensábamos que con esa disposición adicional el camino había concluido, nos damos cuenta de que distintos órganos administrativos y jurisdiccionales están haciendo una interpretación contraria el espíritu de esa disposición permitiendo la celebración de espectáculos de torero presuntamente cómico. El trabajo en 2024 ha sido tener los contactos con los órganos competentes para adaptar en la legislación autonómica de cada comunidad el reglamento taurino de manera que se erradiquen definitivamente estos espectáculos denigrantes. En 2024 se amplió el activismo a la prohibición de todos aquellos actos denigrantes como los denominados “alquiler de enanos” o espectáculos relacionados con fiestas y despedidas de soltero. Estudiando los instrumentos jurídicos que pueden llegar a prohibirlos.



2.3 Sin límites en el deporte ni fronteras en nuestro cuerpo.

En ningún sitio aprendí tanto de mí y de los demás como en un equipo, en una competición (*Jorge Valdano*)

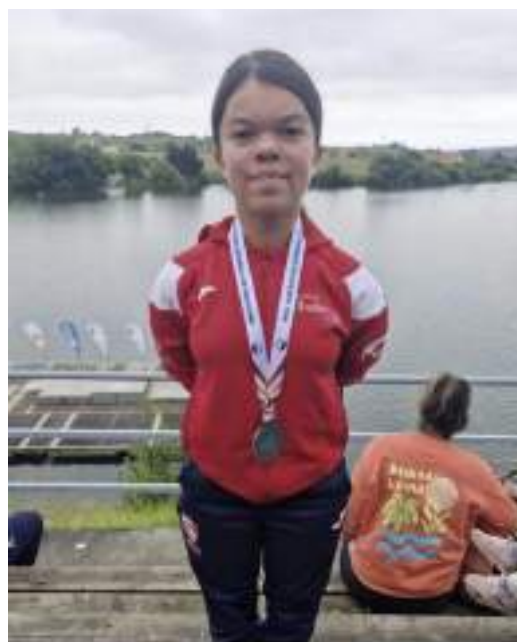
Desde hace años, aunque éste de manera particularmente intensa, diferentes personas con ADEE nos han ido demostrado que los límites están más presentes en la mente que en el físico:

Hemos tenido campeones en Natación, Badminton, piragüismo, batiendo récords nacionales, siendo promesas olímpicas y representando a España en distintas competiciones

Muchos son los atletas que forman parte de la Fundación y que nos hacen sentir orgullosos:

- Elena, la campeona de España en piragüismo.
- María, campeona de lanzamiento de peso en el campeonato paralímpico de Bélgica.
- Catalina Sagastizabal campeona y record woman de España en natación en 50m mariposa de natación adaptada con tan solo 13 años.
- Iván Segura participó en un documental sobre “el poder de la inclusión el camino hacia los juegos 2024” en su especialidad del badminton. En Badminton también Giuliana Poveda se clasificó para los juegos de Paris 2024.
- Álvaro, medalla de oro en peso, disco y jabalina en el Campeonato de España de Atletismo Paralímpico.

Y muchos más....





Un año mas Pablo, un niño con enanismo, apareció en el catálogo de Vuelta al cole de Carrefour, gracias a la Fundación Solidaridad Carrefour en colaboración con la Fundación ALPE. Hemos querido revolucionar el campo de la publicidad, donde parece que solo hay lugar para cuerpos normativos, ofreciendo una mirada verdaderamente inclusiva sobre la diversidad.

Evento: ¿somos un sociedad decente?

Se celebraron esas jornadas en febrero para sobre la base del video estrenado en 2023 poner en común la problemática de la actitud de la sociedad con las personas con ADEE. En las jornadas se sacaron unas importantes conclusiones:

La discriminación sutil, no explícita, tiene un gran impacto en las vidas de los afectados. Por otra parte, todos somos objeto de discriminación sutil en algún momento de nuestras vidas, lo que facilita la comprensión, promueve la identificación en las campañas de sensibilización.

La importancia de la educación y la conciencia social. Se señaló el ámbito del deporte por su idoneidad para este objetivo.

Hay una respuesta individual a la discriminación en la que entran factores psicológicos e íntimos. Otra, y no excluyente, es más efectiva para el cambio social: el activismo, la lucha colectiva.

La búsqueda de reformulación de leyes y normas, la vigilancia constante del ámbito legal y normativo es obligatoria. La ley defiende los derechos de los ciudadanos y los protege de la arbitrariedad.

Los diferentes colectivos se empeñan en luchas particulares en las que han conseguido, en diverso grado, avances significativos. No obstante, es recomendable la unión para una mayor potencia. Más actos, por ejemplo, como este, en que se

crean sinergias y se comparten puntos de vista.

La tarea no se acaba. Es necesario insistir y persistir en el tiempo sin desalentarse para lograr cambios sociales. Nunca se alcanza la perfección.

Los medios de comunicación y las redes sociales se dejan llevar hoy día por emociones básicas y violentas y búsqueda compulsiva de reproducciones. Es necesario un control constante.



2.5 Promoviendo la investigación

Sabemos que investigar sobre enfermedades raras es complejo y difícil de conseguir, dado que son pocos los afectados de cada una de estas enfermedades. También sabemos que los avances en investigación son muy importantes para mejorar la calidad de vida de quienes las padecen.

Siempre ha sido parte de la Misión de la Fundación ALPE promover la investigación en todos los ámbitos.

A lo largo de 2024:

- Apoyamos a las diferentes farmacéuticas, en sus diferentes estudios, mediante comités asesores, sobre tratamientos para la acondroplasia: BioMarin, Tyra Biosciences, QED y Ascendis Pharma. Se han llevado a cabo varias reuniones en Europa y en Estados Unidos
- También para la investigación en hipocondroplasia y otras displasias, apoyando particularmente a BridgeBio (QED) y Biomarín han empezado su ensayo clínico en diferente centro de España sobre el Infigratinib y el Vosoritide para la hipocondroplasia. España es uno de los países en los que se lleve a cabo estos nuevos estudios.
- Por otro lado, apoyamos estudios independientes entre los que destacamos:
 - Se inicio un estudio con la Facultad de Psicología de la Universidad de Oviedo para estudiar como las familias reciben el diagnostico de sus hijos ya que hasta ahora los diagnósticos se daban con poco conocimiento, utilizando expresiones que no son las más adecuadas. Desde ALPE se lleva a cabo esta iniciativa con el fin último de crear una guía de buenas practicas.
 - Hemos creado nuestro protocolo de seguimiento de los niños y sobre todo incluyendo un punto fundamental como es la fármaco vigilancia
 - Hemos coordinado con los laboratorios que se decidan a estudiar otras displasias, no solo la acondroplasia.
 - Como logro de 2024, se ha iniciado la fase observacional en el ensayo clínico para la hipoacondroplasia.
 - ALPE ha participado durante el año 2024 en todos los consejos asesores de las farmaceuticas internacionlaes.
 - Promover la investigación lleva asociado ofrecer la información obtenida a las familias y personas con ADEE para que tomen decisiones responsables sobre posibles tratamientos y terapias. También acompañar a las familias en sus dudas, miedos y, en ocasiones, en cambios de planes no previstos.

Promover la investigación lleva asociado ofrecer la información obtenida a las familias y personas con ADEE para que tomen decisiones responsables sobre posibles tratamientos y terapias. También acompañar a las familias en sus dudas, miedos y, en ocasiones, en cambios de planes no previstos.

The background is a solid teal color. It is decorated with several abstract, organic shapes in a lighter shade of teal. These shapes are scattered across the page, with a larger, more complex shape in the center-right area. The overall aesthetic is modern and minimalist.

3

Eventos a destacar

3.1 Campamento inclusivo de verano ALPE

En julio de 2024, volvimos a retomar nuestro famoso campamento de verano ALPE. Desde el año 2011 organizamos un campamento totalmente inclusivo para que todos los que quieran puedan pasar una semana llena de actividades en la naturaleza y compartir vida. El Campamento ALPE 2024, celebrado en Ribadesella, incluyó a niños y jóvenes con y sin ADEE, con y sin discapacidad (es decir, es verdaderamente inclusivo) y el fin fue conseguir lo que ningún proyecto de los que lleva a cabo la Fundación ALPE Acondroplasia logra: crear amistad y redes sociales. Además, queremos que niños en tratamiento (cirugías, tratamiento farmacológico) puedan disfrutar también esta oportunidad, estando asegurado la administración de su tratamiento. El Campamento ALPE es mucho más que una actividad lúdica y de aventura. El crecimiento emocional de los participantes y las relaciones que en cada edición se tejen cobran una importancia excepcional como agentes de cambio social, de creación de nuevas perspectivas, estilo e imagen. Nuevas generaciones de personas con enanismo nacen de estos campamentos que reclaman más atención y más posibilidades para seguir creciendo y actuando.

En el campamento los pequeños ven a los mayores y todos se ven entre sí, se acercan e inician amistades que se prolongan mucho más allá de la semana estricta en que se desarrolla. Según los chicos crecen y ganan independencia, la comunicación a lo largo del año se hace estable. Se crean amistades de por vida. La semana del campamento es una experiencia trascendental en las vidas de los participantes, que saldrán con su autoimagen reforzada, autonomía adquirida, valor y esperanza.

En la semana de campamento se hicieron actividades costeadas por la Fundación ALPE como son experiencia con caballos, descenso del Sella en piragua, cursos de surf, prácticas de tiro con arco, excursiones y talleres.

Seguimos afrontando con éxito el reto de la compatibilización de la estancia en un camping durante una semana con la administración diaria de Voxzogo, medicamento que necesita mantenerse en frío. Además, la mayoría de los niños bajo este tratamiento no son capaces de aplicárselo a sí mismos, por lo que necesitan que un adulto lo suministre, o al menos lo supervise.

En el centro de Salud de Ribadesella fue de nuevo ejemplar a la hora de administrar el medicamento y de monitorear a los niños que recibían el tratamiento todos los días a primera hora. La Dra. Isolina Riaño, Endocrina pediátrica del Hospital Central de Asturias HUCA, también colaboró para hacer el seguimiento. Como ella dice, tendiendo puentes y humanizando la sanidad. Gracias de nuevo a Isolina y a todo el equipo pediátrico del centro de salud de Ribadesella por la ayuda brindada.



3.2 Congreso Nacional sobre las ADEE

El 26 y 27 de octubre se celebró en Málaga el Congreso Nacional Anual. En Málaga donde se encuentra la Unidad Médica multidisciplinar experta en ADEE y concretamente en Benalmádena, se celebró con éxito nuestro Congreso en colaboración con los hospitales Virgen de la Victoria y Hospital regional de Málaga donde se encuentran las unidades médicas multidisciplinarias.

Fueron unos días de encuentros médicos y científicos, pero también humanos y personales. Se estrecharon los lazos con las familias que son el alma de la Fundación.

El lema de este Congreso fue SE HACE CAMINO AL ANDAR, el cual refleja muy a las claras nuestra filosofía, positiva y de esperanza.

La inauguración corrió a cargo de representantes de la Junta de Andalucía, así como por los directores y de maestro de ceremonias Ángel de Río, secretario de la Fundación ALPE:

<https://fundacionalpe.org/es/fundacion-alpe/congreso-nacional-alpe-2024/bienvenida>

La asistencia ascendió a más de 470 persona provenientes de todas las partes de España e incluso de otros países como; Reino Unido, Colombia, y Argentina. A las claras se demostró la importancia en todo el mundo de nuestro Congreso para las personas de nuestro colectivo

Los congresos sirven como foro donde aprender, donde actualizarse y sobre todo, donde encontrarse.

Los médicos especialistas, investigadores y representantes de farmacéuticas intercambian conocimientos y experiencias y, lo que es más importante, pueden acercarse a la realidad de los afectados, ponerles caras y nombres, lo que promueve un trato más humano, más empático por parte de estos profesionales.

Las familias que llevan años perteneciendo a ALPE se ven, se ponen al día de las vidas de los otros y dan la bienvenida a las familias nuevas, que vienen con miedo e ilusión a un evento desconocido, emociones que se suelen sustituir, en solo dos días, por la sensación de haber creado unos lazos profundos y de haber encontrado a otros que los entienden.

Por supuesto, también hay espacio para las personas adultas con acondroplasia y otras displasias esqueléticas con enanismo, para que compartan sus experiencias vitales, aprendan a seguir cuidándose y puedan socializar, algo tan importante para muchos de ellos, ya que se han sentido excluidos en muchas ocasiones a lo largo de sus vidas.

Todos son importantes y esenciales en nuestro Congreso. Todos aportan y todos aprenden los unos de los otros. Todos conforman esa maravillosa red que se va entretejiendo poco a poco y que nos sujeta a todos.

Como siempre, tuvieron lugar charlas interesantes sobre diferentes temas:

- Abordaje multidisciplinar de las ADEE
- Nutrición
- Investigación
- Cirugías frecuentes
- Experiencias personales

Y por supuesto también hubo talleres: fisioterapia en adolescentes, cómo prepararse para la escuela, conseguir empleo, actividad física y deporte, etc

Y cómo no, momentos de ocio, que tanto nos gustan:

Como todos los años el Congreso se hace corto, pleno de experiencias, de comunicación y de disfrute.





3.3 Recibimos el premio Inocente Inocente

La Fundación ALPE Acondroplasia ha sido una de las beneficiarias de las ayudas de la Fundación Inocente Inocente a proyectos para entidades que trabajan para mejorar la calidad de vida de los niños con enfermedades raras en 2024.

Las ayudas reparten entre muchísimas entidades (¡hasta 98!) lo recaudado en la famosa Gala Inocente Inocente que ha sido pionera en la ayuda a los menores y a las enfermedades raras, y se celebra desde hace diecisiete años. La 'Gala Inocente, Inocente 2023' fue emitida en La 1 de RTVE el pasado 28 de diciembre, y gracias a los donativos de miles de espectadores y sus socios y a la colaboración de cientos de voluntarios de Telefónica, se ha podido hacer realidad esta ayuda a proyectos dedicados a estos niños de toda España.

De estas ayudas más de 500.000€ han sido destinados a proyectos de investigación de carácter biomédico, cuyo fin sea mejorar el diagnóstico y/o encontrar un tratamiento para una enfermedad rara que afecte a la infancia. El resto de las ayudas se han destinados a proyectos de carácter asistencial como realización de terapias y ayudas para la adquisición productos de apoyo para menores.



3.4 Sofia Fernandez publica un libro.

Nuestra amiga Sofia Fernandez publicó un libro cuyos beneficios dona a la Fundación. Sofia tiene acondroplasia. Le encanta leer, pintar y nadar. Y desde hace un tiempo escribe historias que comparte a veces con amigos y compañeros de clase.

Sofía es la segunda de cuatro hermanos. Ha creado un proyecto dentro de su gran familia llamado Manzana Amarilla para, a través de la creatividad, inventando historias, expresar todo lo que le pasa, todo lo que tiene dentro. Porque el largo proceso de elongación ósea de extremidades (al que a veces se someten los niños con acondroplasia) ha sido muy difícil: dolor, frustración, decepciones, gran esfuerzo.

La inspiración para escribir este cuento fue una idea de su padre, la de crear historias con otros personajes que pudieran expresar sus propios sentimientos y experiencias. Es como poner en otros lo que ella misma vive: la alegría, el dolor, el amor, el miedo... Como sacarlos fuera de sí, fuera de su pecho. ¡Qué gran idea! En 2024, el servicio de Atención integral a las personas con ADEE y sus familias también fue una de nuestras prioridades. Si queremos mejorar la calidad de vida de las personas con ADEE, el cuidado global, desde múltiples perspectivas, es imprescindible: alimentación, especialidades varias, médicas y educativas, ejercicio, bienestar psicológico y social.

The background is a solid teal color. It is decorated with several abstract, organic shapes in a lighter shade of teal. These shapes are scattered across the page, with a larger, more complex shape in the center-right area. The overall aesthetic is modern and clean.

4

**Atención integral: la
persona, el centro**

4. Atención integral: la persona, el centro

En 2024, el servicio de Atención integral a las personas con ADEE y sus familias también fue una de nuestras prioridades. Si queremos mejorar la calidad de vida de las personas con ADEE, el cuidado global, desde múltiples perspectivas, es imprescindible: alimentación, especialidades varias, médicas y educativas, ejercicio, bienestar psicológico y social.

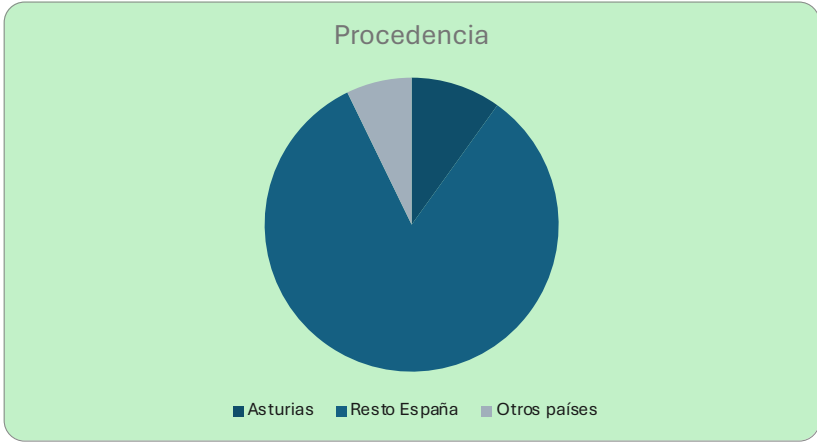
Todos los pacientes que acuden a Gijón son valorados por: médico, fisioterapeuta, logopeda, audióloga, otorrinolaringólogo, ortodoncista, psicóloga y varias veces al año, por traumatólogo.

4.1 Valoraciones por nuestro equipo de especialistas y otros

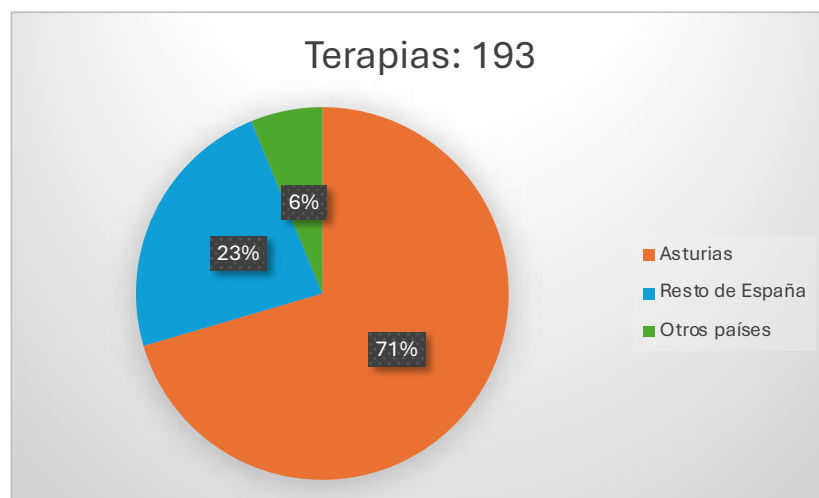
Las cifras de valoraciones por el equipo de especialistas de la Fundación en la sede de Gijón muestran esta evolución a lo largo de los meses de 2024.



En cuanto a su procedencia:



Terapias de logopedia y de fisioterapia in situ



Cuantitativamente, se han hecho 118 valoraciones presenciales. Además, se han llevado a cabo 193 terapias de fisioterapia y de logopedia. Se ha mediado y prestado apoyo a familias en casos problemáticos de valoración de discapacidad, se han conseguido segundas opiniones de prestigiosos especialistas en casos.

También ha habido valoraciones nutricionales y dietas personalizadas.

El servicio de psicología ha ofrecido, además de seminarios y charlas, atención a 260 pacientes y/o familias. Se han llevado a cabo talleres grupales que tienen sus propias dinámicas, objetivos y beneficios, que no sustituyen la terapia individual, pero permiten llegar a más personas. Nos gustaría destacar especialmente el taller que se hace trimestralmente con adolescentes, que les está ayudando a entender sus emociones, socializar y hablar de temas que les preocupan, tanto relacionados con su displasia como con su etapa vital, la adolescencia, caracterizada por una transformación profunda que, muchas veces, les desorienta a ellos y a sus padres. Considerábamos que tener un lugar donde puedan hablar de esto les iba a resultar de gran ayuda y los resultados, de momento, confirman esta idea.



4.2. Educación inclusiva

La escuela es un elemento fundamental en el desarrollo de los niños y ocupa un lugar preferente ya que es donde los niños empiezan a relacionarse con el exterior. La lucha contra los estereotipos y en la promoción de una cultura que valore positivamente la diversidad debe iniciarse en una escuela que respeta la infancia con discapacidad.

Es una institución multifuncional que desempeña distintos cometidos en relación con la educación y formación de las personas, como es la socialización, la transmisión de un código moral y de conocimientos y la formación de destrezas y habilidades. En este espacio es donde niños y niñas forman su identidad, aprenden a relacionarse con sus pares y evolucionan como personas adultas.

Hemos constatado a lo largo de los años las dificultades que tiene el niño que entra en la escuela; la combinación de la baja estatura, los problemas de movilidad física, los posibles retrasos en el desarrollo del lenguaje y la dificultad para acceder a un equipamiento adecuado, entre otros, pueden tener un impacto negativo en sus experiencias dentro del entorno educativo. Por tanto, es labor de los maestros y del personal directivo, conocer las necesidades específicas de los niños, estar alerta ante situaciones potencialmente dañinas, evitar que se pro-

duzcan y fomentar el valor del respeto hacia todas las personas. Y también es labor de las familias velar porque esto se cumpla y, en caso de incumplimiento, tomar las medidas que sean necesarias.

Ejemplo de todo ello fue nuestra querida amiga y experta Mar Garriga, que protagonizo para servimedia un artículo en el que habla sobre esa anhelada educación inclusiva y como los profesores con discapacidad tienen un efecto positivo en la creación de aulas inclusivas.

Desde Fundación ALPE ofrecemos a las escuelas formaciones para que conozcan lo que significa vivir con enanismo y que puedan entender que tiene unas connotaciones que van mucho más que tener una estatura baja. En 2024, se mantuvieron mas 300 reuniones con los equipos educativos de colegios en España y equipos de atención temprana de diversos lugares, mas de 80 fuera de España.



Por otro lado, un año más, La Fundación ALPE, en colaboración con BioMarin, lanzó dos becas de formación académica para jóvenes estudiantes que tengan ADEE. Se pretende ayudarles a tener las mismas oportunidades que el resto de la sociedad para tener un empleo de calidad. Este año los afortunados fueron Camila Figueroa y Sofia Carrera. ¡Enhorabuena! Ahora toca sacar el mayor provecho posible.



4.3 Vivienda de acogida temporal de Málaga

Un año más, con gran esfuerzo, hemos conseguido mantener en marcha la vivienda tan importante como apoyo para que los procesos de cirugía reconstructiva y de elongación sean correctamente llevados a cabo. Hemos cambiado la vivienda, de manera que pueda acoger a más de una familia a la vez. Además, esta vivienda es un recurso fundamental para las familias que participan en alguno de los ensayos clínicos que se llevan a cabo en el Hospital Virgen de la Victoria de Málaga 60 familias se beneficiaron en 2024 de este recurso.

4.4 Nuevo proyecto de Talleres para adolescentes.

Los adolescentes deben en estos talleres, trabajar cuestiones tan delicadas en esa etapa fundamental de la vida, pero a la vez tan convulsa. La autoestima, las habilidades sociales, los recursos sociales. Todo ello es fundamental para lograr un pleno desarrollo en la vida adulta.

4.5 Talleres de padres.

Como abordar las emociones, después de la noticia de que tu hijo tiene acondroplasia o como llevar la crianza. Se facilita a los padres todo el apoyo posible, para unos momentos muy complicados de la vida.

4.6 Jornadas de familias y eventos de recaudación de fondos

Durante 2024 pudimos celebrar reuniones de familias en casi todas las comunidades autónomas de España para acercarnos a todos los beneficiarios y promover conocimiento y comunicación. En las reuniones de familias se llevan a cabo talleres formativos y se ofrecen ocasiones para la amistad y el intercambio de experiencias y conocimientos. Como siempre pasa en estos encuentros, las palabras se quedan cortas para describir lo que se vive, lo bien que lo pasamos, lo mucho que se comparte, las energías que se mueven.

En 2024 hemos realizado jornadas de familias en muchas de las comunidades autónomas

Destacamos la continuidad de la masterclass de zumba y comida, en Tavernes de Valldigna, Valencia, que reunió a cientos de personas en un evento divertido, reunión de familias y, a la vez, actividad de recaudación de fondos en favor de los proyectos de la Fundación, con la inestimable colaboración de la familia de Alicia y Tino y de Banca Mediolanum.





Ha tenido lugar también la carrera solidaria Trail de Corzo de Olivares con la colaboración con nuestro gran deportista Alvaro Jimenez, también una carrera solidaria nocturna a favor de la Fundación en Fuentecen (Burgos) gracias a Javier y su familia. en Valladolid y un concierto de Aranjuez Solidario.





4.7 Capacitación de pacientes:

4.7.1 Creando expertos. Formación ADEE

En 2024 el programa ADEE Expertos siguió enfocado en proporcionar información valiosa y adecuada a las personas con ADEE y a sus familias.

Sabemos que la información disponible actualmente es mayor que nunca y eso, aunque parezca paradójico, no es necesariamente positivo. Las familias deben hacer un uso adecuado de esta información y, para ello, se hace necesario un orden, un filtro.

En este ámbito y en otros muchos, La Fundación ALPE ha asumido un año más el desafío proporcionar una educación adecuada a pacientes, profesionales sanitarios, científicos y, en conjunto, todos los agentes de interés en las vidas de las personas con ADEE. La educación sigue y seguirá siendo necesaria.

Los talleres se diseñan ad hoc en función del perfil de los beneficiarios y de las necesidades en la sede de la Fundación ALPE y en distintos espacios en que se celebran otros eventos como congresos, reuniones de familias, etc. Son en su mayoría presenciales, pero también se llevan a cabo virtualmente, públicos o privados según las características del taller.

Por otra parte, prestigiosos expertos nacionales e internacionales, como el Dr. Stuart MacKenzie, Isabel Leiva, Carlos Bacinos, Ravi Savarirayan, Laura Garde o Frances Guardo ofrecieron charlas sobre temas de actualidad científica y clínica que se encuentran disponibles en la sección de ADEE Expertos de nuestra página web.

El programa ADEE Expertos es clave en la actividad de la Fundación y responde eficazmente a la necesidad detectada tanto por los pacientes y sus familias como por los expertos.

4.8 Valoración cualitativa del servicio de Atención Integral

Cualitativamente, continuamos observando que este programa afecta positivamente la evolución de los pacientes.

Las impresiones de las familias son extraordinarias. Nos llegan numerosos testimonios de alivio y gratitud por el apoyo que la Fundación representa.

Desde el corazón

“Hay personas a las que enfrentarse conscientemente a su lenguaje les parece un sacrilegio, una impostura demasiado grande, lo que ellos entienden como “falsear la realidad.” Para tales personas el lenguaje tiene una existencia casi material, independiente de aquellos que lo usan, es como un animal que debe ser protegido y al que se debe dejar volar libremente. Y desde cierto punto de vista tienen razón: la lengua está viva. Ello no quiere decir que debamos permitir que nos moldee a su antojo como un niño caprichoso, ni que el mundo deba adaptarse a ella, a toda su carga acumulada de tradición, de prejuicios, de errores. La lengua refleja la sociedad. ¿La refleja o la forma? Digamos que la lengua trabaja en ambas direcciones: es producto de todos los conceptos, sueños, temores, anhelos, prejuicios, que circulan entre y a través de nosotros, emanando de nosotros pero, a la vez, conforma esos mismos sueños, esa misma “mente social”. Podemos deducir el carácter o la ideología de una persona de las palabras que utiliza para hablar del mundo más que de las ideas que dice profesar. Todos nos hemos percatado en ocasiones de la incoherencia sorprendente de algún conocido entre su lenguaje y su teoría. Por eso, el que pretenda cambiar algo, sea una persona, sea una sociedad o grupo, sea una cultura entera, ha de enfrentarse antes que nada a la lengua. Hay una contradicción entre buscar un cambio, progresar en un sentido u otro, y aceptar las imposiciones de la lengua con toda su carga. Si precisamente la lengua refleja aquello que queremos cambiar, ¿por qué aceptarla sin enjuiciarla primero? Hasta los niños se dan cuenta de que nuestros insultos son cuando menos chocantes, si pensamos en ciertos temas. De que, a veces, no se sabe si insultamos a los homosexuales al llamar “maricón” a alguien malvado o inmoral, aunque parece que queremos insultar a ese mismo individuo. Y así ocurre con muchas palabras, normalmente de un modo mucho más sutil que este ejemplo vulgar

y evidente. ¿Por qué una mujer negra no es “una mujer guapa” o incluso “una mujer negra guapa” sino “una negrita guapa”? ¿Por qué un hombre (como cierto político recientemente) bajo al que se quiere insultar es un “enano”? Son innumerables los casos en que la lengua nos domina y nosotros no controlamos las connotaciones que “no queremos decir” pero decimos. No somos nosotros los que hablamos: es la lengua. Un análisis profundo de la mayoría de los mensajes emitidos por una persona revelarían estos mecanismos con los que la lengua disfraza toda su complejidad. Es el producto de la historia y aunque, en teoría, hayan pasado a la historia, muchas visiones de ese mundo injusto que ha cambiado y queremos seguir cambiando, perviven en la lengua que usamos cada día, como restos enraizados de plantas escondidas. Hay que cambiar la lengua si queremos cambiar la realidad. Y la lengua cambia día a día sin que nos demos cuenta, así que nadie debe echar el grito al cielo porque esto ocurra, es sólo un signo de su vitalidad. Hacer que la lengua cambie en una u otra dirección es una tarea de todos. Y en ese “todos” están incluidos todos los que la usan, todos los que pertenecen a nuestra sociedad; también los que tradicionalmente han vivido apartados de ella, como si no existieran más que al margen, como si no tuvieran voz y no usaran esa lengua que es tan suya como de las personas que por tener casi todo en común con el resto se consideran “normales”. La lengua se cambia usándola para hablar, y el hecho de que estas personas, marginadas hasta ahora, la estén usando, es el más claro síntoma de que la lengua está cambiando, y la mejor forma de hacerlo. Usar nuestra voz es cambiar la lengua”.

“Me pidieron que escribiera acerca de unas de mis tantas experiencias vividas, ya que se considera que a esta “altura” de mi vida tengo bastantes cosas para contar. No sé si debo contar una experiencia, ya que creo que en una persona que presenta una diferencia o minusvalía física, la vida misma puede ser considerada como una experiencia vivida, por lo tanto debería contar toda mi vida y cada instante de ella. Muchas personas consideran a la acondroplasia como una de las “mejores enfermedades”, ya que al no afectar la mente y el sistema locomotor (en algunos casos) de la persona, piensan que no es tan dramática la situación. En mi opinión, considero que es uno de los peores problemas ya que uno no se siente enfermo o diferente sino hasta que se encuentra frente a la “mirada de la sociedad”. Cuando yo era pequeña no entendía por qué la gente me miraba o se burlaba de mí, ya que yo me sentía mental y físicamente muy bien, igual a todos los demás. A medida que fueron pasando los años, las diferencias se fueron haciendo cada vez más notables y recién ahí comencé a comprender muchas cosas. En este momento (en el momento que estaba escribiendo esta nota) estoy bajo tratamiento de elongación de miembros. Me costó mucho tomar esta decisión, ya que hasta hace unos años me resultaba difícil entender que sólo una diferencia de altura podía hacer tan dura la vida a una persona. Cuando tenía 18 años, un médico al que había concurrido sólo por un problema de plantillas, me preguntó si no me gustaría crecer unos 15 centímetros, a lo que yo respondí negativamente sin vacilar. En ese momento el operarme, para mí, implicaba lograr una mayor aceptación de los demás.

Me dije a mí misma: "Yo no me voy a operar para los demás. La gente que me acepta que me acepte por lo que soy y por como soy y no por un cambio en mi físico". Hasta que después de dos años me di cuenta que si aceptaba la operación iba a ser por mí y para mí. Fue entonces que pude sentir un fuerte deseo interior de cambiar por mi propio bien y así fue que tomé esta decisión. Como dije antes, no fue nada fácil. Operarme implicaba dejar de lado muchas cosas importantes en mi vida, como lo son mi carrera, trabajo, salidas con amigos, diversión, etc. Tuve que poner las cosas sobre la balanza para decidir qué era lo que me importaba más. Finalmente consideré que serían sólo tres años (lo que dura aproximadamente el tratamiento completo de elongación de miembros inferiores) contra el resto de años que me quedan por vivir. Volviendo al tema de la enfermedad en sí: Muchas veces sucede que la cuestión de la pequeñez física es transportada inconscientemente al aspecto interior de la persona. La persona en este caso se siente disminuida, no sólo físicamente sino también intelectualmente desvalorizada, se subestima a sí misma. Este sentimiento aunque no nos demos cuenta es transmitido a los demás; por lo tanto si nosotros mismos no nos valoramos como personas que somos, ¿cómo podemos pretender que los demás lo hagan? Es por eso que en estos casos, más que en ninguno, se debe poner mucho énfasis en el crecimiento interior, debemos destacar nuestras cualidades intelectuales. Por ejemplo; cuando a una persona le faltan los brazos; ésta desarrolla y estimula al máximo el movimiento de sus piernas y pies para poder así de la mejor manera vencer los obstáculos que la vida le pone en su camino. Lo mismo ocurriría con nosotros. Ante una falencia, no debemos quedarnos llorando por lo que no tenemos o por lo que la vida no nos dio, sino tratar de buscar la mejor parte de uno y explotarla al máximo y así enfrentar al mundo. Por eso digo y sostengo que mucho depende de nosotros y así el mundo nos verá como nosotros queramos que nos vean, sin negar por supuesto que en muchos casos la situación está fuera de nuestro control y de lo mucho que podamos hacer. Quizás todo lo antedicho parezca muy cierto y sensato pero muchas de las cosas son de mi boca para afuera, como el dicho: "Haz lo que yo digo pero no lo que yo hago". Por más que uno crea que lo tiene todo superado siempre aparece algo en algún momento de la vida que golpea fuerte y nos hace bajar los brazos. Por más que uno trate de estar bien, de vez en cuando salen a la superficie sentimientos de tristeza y dolor y uno se siente agobiado de tanto luchar y pelear contra la vida. Pero no queda otra. Debemos levantarnos y seguir adelante a pesar de todo."

The background is a solid teal color, overlaid with several large, irregular, organic shapes in a lighter shade of teal. These shapes are scattered across the page, creating a layered, abstract effect. The shapes vary in size and orientation, some resembling droplets or soft-edged polygons.

5

**Representación de
pacientes**

5. Representación de pacientes

La Fundación ALPE participa, en su programa de Representación de Pacientes, en los eventos que congregan investigadores y otros agentes de interés para las vidas de las personas con ADEE.

Para Fundación ALPE la representación de pacientes es una de las actividades principales. Somos conscientes de que somos una vía de comunicación entre Instituciones Sanitarias, profesionales, investigadores, compañías farmacéuticas y personas con ADEE y sus familias y por eso queremos estar presentes en todos los lugares donde se discutan temas relacionados con las ADEE para promover una gestión sanitaria centrada en el paciente.

5.1 ALPE representado por su directora Susana Noval.

Fue admitido como representante de pacientes en las redes de referencia europeas para enfermedades raras.

Las redes de referencia europeas para enfermedades raras, concretamente la red de referencia dedicado a los problemas del hueso ERN-BONE admitió a ALPE como la voz de los pacientes. Esto supone una presencia importante en Europa, para que la voz de los pacientes se escuche al Mas alto nivel europeo.

**ERN BOND**
EUROPEAN REFERENCE NETWORK FOR BONE DISEASES

ERN BOND ePAGs advocates

**European Patient Advocacy Group**

**EURORDIS**
EUROPEAN RARE DISEASES ORGANIZATION

Acondroplasia

Orto genesis imperfetta

Hipofosfatasia X-linked

Fibrodiplosia ossificante progressiva

Esostegi multiple, Malattia di Ollier e sindrome di Maffucci

Dismelia


Rebecca Thedt Skarberg


Iris Alves


Tenna Tolt Olsen


Claudia Finis


Malene Groffmann


Liana la Forgia


Marco Serra


Claudia Finis


Susana Noval


Susana Noval


Susana Noval


Susana Noval


Susana Noval


Susana Noval


Susana Noval


Susana Noval


Susana Noval


Susana Noval


Susana Noval


Susana Noval


Susana Noval


Susana Noval


Susana Noval


Susana Noval


Susana Noval


Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval

Susana Noval



5.2 Congreso Pharmachon-Baltimore y Visita al Hospital Nemours for children.

La Fundación ALPE Acondroplasia, como parte del programa de representación de pacientes, participa en el congreso Pharmachon organizado por Chandler-project en junio de 2024.

El congreso busca promover la investigación en acondroplasia y poner en contacto, ofreciendo información actualizada, a los investigadores y a las familias. En Estados Unidos se observa un vacío de foros en que este tipo de información fluya y los afectados puedan informarse para tomar decisiones responsables sobre los posibles tratamientos y las compañías puedan conocer de primera mano las necesidades y prioridades de la comunidad.

La Fundación ALPE se encontró en Baltimore con quienes son ya viejos amigos y colaboradores: Morrys Kaisermann, miembro de nuestro Comité Científico, Kristen de Andrade, amigas y amigos de Argentina y Colombia, participantes en ensayos clínicos sobre productos para acondroplasia e hipocondroplasia...

También visitaron la Unidad de Displasias Esqueléticas del Nemours Hospital for Children y observaron de primera mano el funcionamiento ejemplar de una unidad multidisciplinar y sumamente integrada de displasias esqueléticas. El equipo del Nemours participa en los Congresos Internacionales de ALPE desde hace muchos años y ofrece su colaboración desinteresada de muchas formas a la Fundación y la comunidad de ADEE del mundo. A ellos, ¡gracias!

Y para terminar el viaje en USA tuvieron la oportunidad de reunirse con el Dr. Paley y su equipo y conocer su instituto en Palm Beach. Este equipo es referente internacional en cirugías de elongación. Aprendimos nuevos procedimientos quirúrgicos y de rehabilitación y tuvimos la oportunidad de hacerles llegar las demandas de las familias que deciden pasar por una cirugía de este tipo, con el fin de que sea lo menos impactante para los pacientes y lo más exitosa posible.





Susana Noval, directora de ALPE, presentó la Achondroplasia Roadmap, la Hoja de ruta de la acondroplasia, un proyecto colaborativo entre organizaciones de diferentes países del mundo, presentación que se hizo en mayo en la reunión anual de ICOSEP.

La reunión se desarrolló en Dublín la división internacional de la Magic Foundation para alteraciones que causan problemas de crecimiento. Un foro para encontrar los puntos en común entre personas de tantas latitudes y diferentes condiciones

5.3. Compañía TYRA en Orlando.

La compañía TYRA recibió la noticia de la aprobación por parte de la FDA para llevar a cabo su ensayo clínico. La Fundación ALPE, acudió, in situ, a Orlando a conocer todos estos avances, ya que participa en el comité asesor de la compañía, que ante los resultados positivos obtenidos en los estudios preliminares han decidido desarrollar un ensayo clínico para la acondroplasia e hipo acondroplasia. Grandes noticias que ofrecen un panorama de alternativas muy interesantes en cuanto a la investigación, una esperanza más en la investigación sobre el futuro de las displasias esqueléticas y opciones de posibles tratamientos que mejoren la calidad de vida de los niños con acondroplasia e hipoacondroplasia.



5.5 Participación en las jornadas de la UMDE.

En el Hospital La Paz en las jornadas de la Unidad Multidisciplinar de las Displasias esqueléticas la voz del Paciente estuvo representada por la Fundación ALPE.

5.6 Participación en el ECPAS

ECPAS es un encuentro importante para comprender los problemas de la comunidad de enfermedades raras y apoyar el desarrollo significativo para la vida de las personas con esta discapacidad. En este encuentro hubo ocasión de reunirse con los líderes de la compañía Biomarin y además con otros representantes de organizaciones europeas que comparten con ALPE mismos objetivos, misión y visión.



5.7 Grupo de estudio de atención temprana.

Nuestra fisioterapeuta forma parte del estudio de atención temprana en Asturias, se llevó a cabo un estudio de las necesidades de los niños con displasias esqueléticas

Este grupo plantea un estudio de cómo mejorar la atención temprana en Asturias

5.8 Comunicado conjunto por el abordaje integral de las necesidades médicas de las personas con ADEE

Desde la Fundación ALPE Acondroplasia, en colaboración con los profesionales médicos del Hospital Virgen de la Victoria y del Materno Infantil de Málaga, se hizo un llamamiento para abordar la acondroplasia de forma integral en Andalucía. La región necesita políticas claras que abarquen las displasias esqueléticas, mejoren la calidad de vida y garanticen la dignidad de las personas con acondroplasia. Por ello, proponemos reconocer al Hospital Virgen de la Victoria y al Materno Infantil de Málaga como centros de referencia para el tratamiento multidisciplinar de esta condición.



5.9 4º Encuentro de la SDA en el Parlamento Europeo

El pasado 5 de noviembre tuvo lugar en el Parlamento Europeo el 4º Encuentro de la Alianza Europea de Displasias Esqueléticas. Bajo el título “Marcando la diferencia en materia de enfermedades raras en la nueva legislatura de la UE: una perspectiva desde la comunidad europea de displasias esqueléticas”, se centró en abordar las ADEE y las enfermedades raras en esta nueva legislatura europea.

Los políticos que acogieron el encuentro y participaron en el mismo, atendiendo y ofreciendo conocimiento y consejo sobre el sistema de la Unión Europea y sus posibilidades en el comienzo de esta nueva legislatura, fueron Tilly Metz, Kristian Vigenin, Jonás Fernández, Andrey Kovatchev, Donata Meroni y Olga Martínez de Briones (Se adjunta el programa). También participó la doctora Karen Heath como experta en ADEE junto a representantes de los 8 países que forman la Alianza Europea (SDA por sus siglas en inglés: Skeletal Dysplasia Alliance). Asistieron también del Foro Europeo de la Discapacidad y de la Comisión Europea. En el encuentro se exploraron las mejores formas de responder a las necesidades insatisfechas de las personas con enfermedades y trastornos raros durante la nueva legislatura de la UE, considerando la perspectiva de una de las enfermedades raras más estigmatizadas, las displasias esqueléticas. La SDA e exigió, al igual que otras organizaciones de enfermedades raras, un Plan Europeo para las Enfermedades Raras.

El encuentro fue transmitido en directo por internet y un nutrido público pudo seguirlo desde diversos puntos del mundo.



5.10 Presentación de la hoja de ruta de la acondroplasia

La Hoja de ruta de la acondroplasia es un proyecto colaborativo que la Fundación ALPE ha llevado a cabo junto a otras organizaciones de pacientes del mundo auspiciado por BioMarin.

Una hoja de ruta de la acondroplasia es un plan, una herramienta que será de gran utilidad para guiarse, como nos guiamos con un mapa, y saber preparar los hitos más importantes en la evolución de nuestros hijos o de nosotros mismos. La hoja de ruta nos ofrece una triple dimensión, Tú / Atención Sanitaria / Sociedad, desde la que observar lo que puede ocurrir, lo que ocurre con frecuencia pero no necesariamente, a las personas con acondroplasia. Qué podemos esperar, en qué tenemos que fijarnos, a qué profesionales o instituciones podemos recurrir en cada momento y en cada uno de esos tres ámbitos. No es una herramienta médica, sino de expectativas y cuidados vitales. El lenguaje es sencillo y muy didáctica la presentación, pero ofrece también enlaces a recursos más específicos de tipo médico y científico y a las organizaciones que podrán, podremos, ampliar la información y atender cada caso individual. No dudéis en recurrir a todos nosotros. Para eso estamos.

El proceso de elaboración de la hoja de ruta fue complicado, pues fue necesario que experiencias personales y de representación de pacientes se pusieran de acuerdo partiendo de contextos geográficos y sociales muy diferentes, casi de culturas diferentes:

Foundation Exploring Skeletal Dysplasia Together, Reino Unido; Russian Association of Dwarfism, Moscow, Rusia; Odblokuj życie, Warsaw, Polonia; Annabra Associação Nanismo, Brasil; ACONAR, Argentina; ACONUR, Uruguay; Acondroplasia Chile, Chile; Associazione per l'Informazione e lo studio dell'Acondroplasia, Milán, Italia; Associação Nacional de Displasias Ósseas, Evora, Portugal; Association des Personnes de Petite Taille, Paris, France; Fundación ALPE Acondroplasia, Gijón, España.

A todos ellos, ¡gracias!

En contrapartida al esfuerzo, un resultado que se quiere general y será útil en una gran variedad de contextos. La herramienta, la hoja de ruta, ha sido traducida a 6 lenguas y nos alegra enormemente compartir hoy aquí, por vez primera.

Difundid y dad uso a esta herramienta gratuita y útil, que presentamos en español y en el original en inglés. Ese es el objeto con que ha sido creada.



5.11 Aprobación de la indicación del VOXZOGO para niños a partir de 4 meses

La Comisión Interministerial de Precios de los Medicamentos aprueba la ampliación de la indicación del Voxzogo para niños a partir de 4 meses en España.

Tanto el equipo de BioMarin España como César Hernández, el Director General de la Cartera Común del Sistema Nacional de Salud y Farmacia han dado la noticia a la Fundación ALPE, que tanto se ha esforzado por esta garantía de equidad en nuestro país.

La publicación se puede ver en este enlace.

Muchas gracias a todo el equipo de la Dirección General de la Cartera Común del SNS y Farmacia por este logro que confirma el funcionamiento de un sistema justo y equitativo que vela por el bienestar de los ciudadanos.

5.12 Conferencia en la Sociedad Internacional de Bioética

Dentro del ciclo de conferencias organizado por la Sociedad Internacional de Bioética (SIBI), cuya presidenta, la Dra. Isolina Riaño Galán, es gran colaboradora de la Fundación ALPE Acondroplasia, Susana Noval y Carmen Alonso ofrecieron el día 12 de septiembre de 2024 una presentación en torno a temas fundamentales para nuestra comunidad de personas con acondroplasia y otras displasias

esqueléticas con enanismo (ADEE) y para cualquier individuo, grupo y la sociedad.

En relación a los ensayos clínicos: el recuerdo y el contexto histórico, el consentimiento informado, pilar ético básico de la investigación clínica, los grupos de control, placebo, y la involucración de las organizaciones de pacientes.

Por otra parte, la primera noticia. La comunicación de un diagnóstico médico al paciente es un momento delicado donde inevitablemente hay dolor, y la forma en la que el equipo médico lo comunique puede hacer que ese dolor se amortigüe o que, por el contrario, se acentúe y tenga consecuencias negativas tanto en el embarazo como en el duelo y primera infancia del niño.

The background is a solid teal color with several large, irregular, organic shapes in a lighter shade of teal. These shapes are scattered across the page, creating a layered, abstract effect. The shapes vary in size and orientation, some resembling droplets or soft-edged polygons.

6

Asociacionismo

6. Asociacionismo

De todos es conocido que la unión hace la fuerza. Por eso hemos invertido mucho tiempo y esfuerzo en mantener y crear alianzas con otras organizaciones.

6.1 Alianza Europea de Displasias Esqueléticas (Skeletal Dysplasia Alliance, SDA)

Se hicieron avances en el trabajo cooperativo de esta alianza, consiguiendo incluir nuevos miembros como Noruega y otros países que están esperando. La Alianza aspira a marcar un objetivo común y constituirse como una entidad oficial legalmente

6.2 EURORDIS

Participamos, como miembros plenos de EURORDIS, la red europea de enfermedades raras, en sus actividades formativas y apoyando diversas iniciativas de sensibilización y difusión de conocimientos en enfermedades raras. Las ADEE, como se sabe, son consideradas enfermedades raras o de baja incidencia.

6.3 ADEE Latinoamérica

Seguimos tejiendo redes con organizaciones de la alianza transatlántica, compartiendo con todas ellas recursos y conocimientos

6.4 Colaboración con otras asociaciones españolas

Durante 2024, seguimos colaboramos con diferentes asociaciones como es FEDER, CERMI, APTAA, etc. y seguimos invirtiendo nuestros esfuerzos en proyectos comunes con la Fundación ONCE, dirigido a la colaboración entre ambas partes para ayudar a las personas y las familias en sus proyectos de vida.

The background is a solid teal color. It is decorated with several abstract, organic shapes in a lighter shade of teal. These shapes are scattered across the page, with a large, prominent one in the center-right area. The overall aesthetic is modern and minimalist.

7

**Comunicación y
activismo**

7. Comunicación y activismo

Desde nuestro marcado activismo, seguimos luchando contra la discriminación que se mantiene latente en la vida de las personas con ADEE en los ámbitos familiar, escolar, laboral y social, existiendo dificultades para participar plenamente en la sociedad.

7.1 Los Premios ALPE se instituyeron en 2012 para reconocer los esfuerzos de personas, instituciones, investigadores y entidades sociales por visibilizar, incluir y mejorar la calidad de vida de las personas con Acondroplasia y otras Displasias Esqueléticas que conllevan Enanismo (ADEE).

VI Premios ALPE 2024

El Jurado independiente estuvo constituido por:

- Ana Aranda Iriarte, científica, profesora de investigación del CSIC, miembro del Patronato de la Fundación ALPE.
 - Marta Aguirre Martín, abogada.
 - Antonio Blanco Prieto, coordinador del Consejo Autonómico de Fundaciones del Principado de Asturias.
 - Guillermo de la Cueva Méndez, investigador, profesor y miembro del Comité Científico de la Fundación ALPE.
 - Matilde Fernández Sanz, ex Ministra de Derechos Sociales, presidenta del Observatorio Estatal de la Soledad no Deseada.
 - Miguel López Gallego, patrono fundador de la Fundación ALPE.
 - Aitor López Pérez, profesor de Educación Secundaria.
 - Felipe Orviz Orviz, abogado, politólogo.
 - Miguel Ángel Presno Linera, catedrático de Derecho Constitucional de la Universidad de Oviedo.
 - Alejandra Sánchez Yánquez, Directora del Gabinete de la Secretaría de Estado de Presupuestos y Gastos, Ministerio de Hacienda y Función Pública.
 - Maia Sola Garde, bióloga.
 - Pilar Villarino Villarino, directora ejecutiva del CERMI.
- Ejerció funciones de secretario don Ángel del Río Fernández, secretario de la Fundación ALPE.

Reunido el jurado designo com ganadores a:

Begoña Bascarán, Clínica de Audiología Bascarán, en la categoría Institucional

La Clínica de Audiología Suárez Bascarán ha colaborado en calidad de voluntariado probono desde hace muchos años en la valoración audiológica de niños y adulto de todo el mundo que acuden a Gijón a ser valorados por el equipo multidisciplinar de la Fundación ALPE. Con un espíritu generoso y alegre, ha extraído informes y estudios sobre la audición en los niños con

ADEE que son de gran utilidad para el seguimiento desde una perspectiva global de la evolución de un niño y el pronóstico y acciones a tomar para que esta sea lo mejor posible.

Cristina González Villar en la categoría Personal

Cristina González Villar por su contribución al movimiento asociativo de personas con discapacidad, más concretamente la creación de la asociación de mujeres discapacitadas de Asturias, que aportaba una innovadora visión de género a la lucha por los derechos de todos, y por los años en que fue parte esencial de la Fundación ALPE Acondroplasia, con un compromiso que superaba lo estrictamente profesional y una simpatía y cariño que hacía llegar a todos y cada uno de los afectados y sus familias.

APTAA, Asociación para la Promoción del Turismo Adaptado, en la categoría de Entidad Social

APTAA lleva a cabo actividades de aventura y de promoción del turismo adaptado, para ofrecer a todos la posibilidad de conocer nuestro patrimonio natural y cultural con las garantías de unas adaptaciones personalizadas para cada circunstancia, cada condición. Además, es colaboradora de muchas actividades de la Fundación ALPE, como los talleres deportivos gratuitos en los congresos, colegios y el anual Campamento ALPE, que tal impacto tiene en el desarrollo de las vidas de nuestros niños. Su visión inclusiva y dinámica de la lucha por la inclusión es compartida con la de la Fundación ALPE.

Dr. Josep María de Bergua Domingo, en la categoría Investigación

El Dr. Josep María de Bergua Domingo es especialista en Traumatología y Cirugía Ortopédica pediátrica, con especial dedicación en el manejo global de los pacientes con displasias esqueléticas, así como, malformaciones congénitas de las extremidades inferiores. Ha sido el investigador principal de todos los ensayos en relación de la Acondroplasia y la Hipocondroplasia que se han llevado a cabo en España, con anterioridad y actualmente, y ha sido parte activa también a nivel internacional. Su profesionalidad como científico, en su práctica asistencial, docente, divulgadora e investigadora y la cercanía y accesibilidad que ofrece en su atención médica directa, dan muestra de su dedicación y experiencia dirigidas a las personas con ADEE y sus familias. Colabora de manera desinteresada en la valoración de pacientes con displasias esqueléticas en la Fundación ALPE.

La gala de entrega de los Premios, con cóctel y música, fue presentada por Liborio García. El galardón lo constituyeron cuatro obras pictóricas de Luis Trapiello, director de cine y pintor asturiano. La Gala tuvo lugar en La Industrial de La Blonda, en Madrid, el 11 de junio de 2024 con gran éxito de público.





7.2 Encuentros con diferentes agentes políticos relevantes

La Fundación Alpe ha seguido reuniéndose a lo largo de 2024 con diferentes representantes políticos para transmitirles la realidad de la situación de las personas con ADEE.

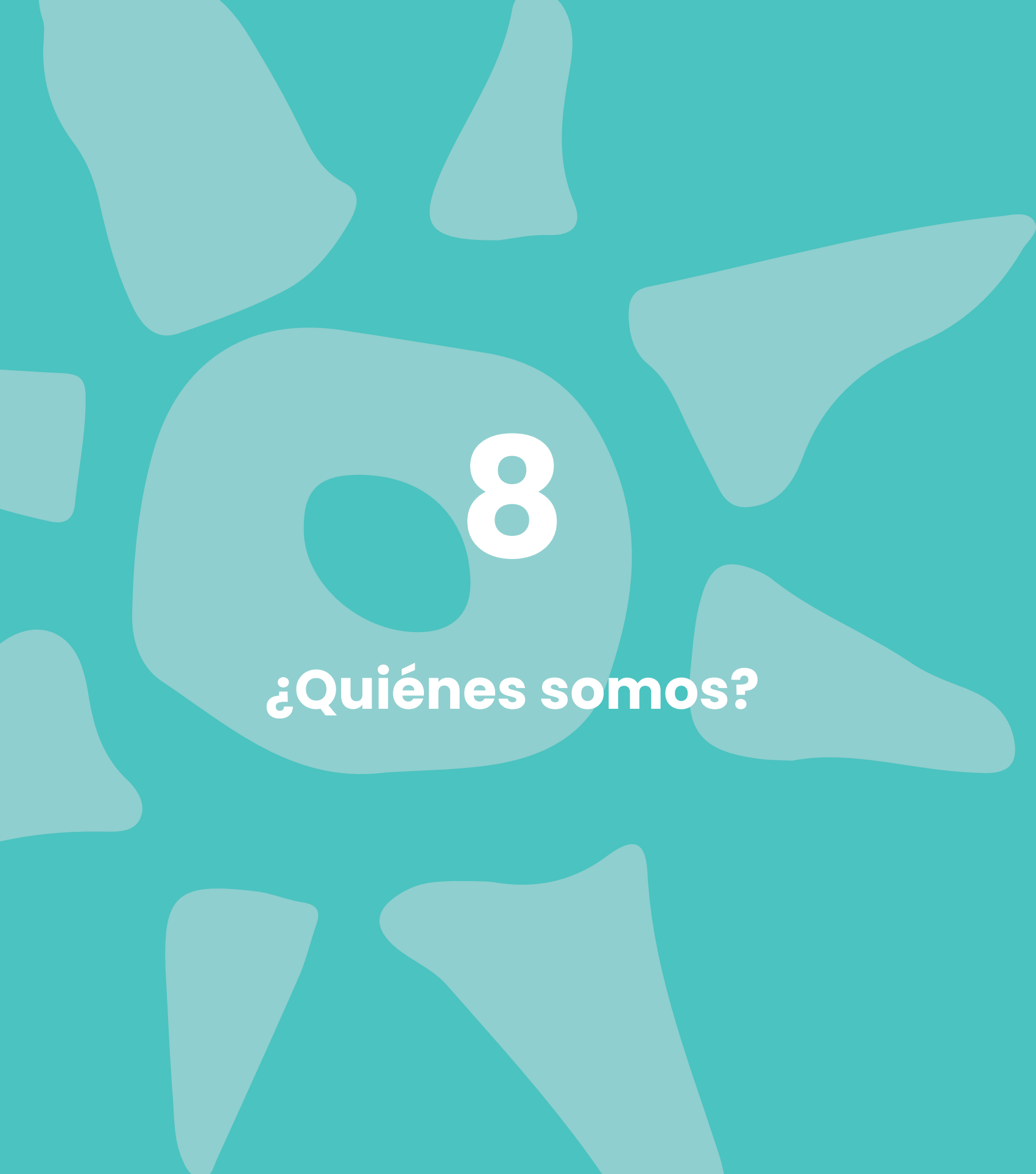
La Fundación fue invitada a acudir a los premios Banco de Santander y se encontró con Su Majestad la Reina Leticia a la que tuvo la oportunidad de transmitir los proyectos de la Fundación.

También ha tenido encuentros con los principales cargos del Gobierno del Principado de Asturias, destacando el encuentro con la consejera de Servicios Sociales y Bienestar.



7.3 Octubre: mes de concienciación sobre las ADEE

Bajo el slogan “Así somos, en octubre y todos los días del año” una vez más promovimos campañas de concienciación a través redes sociales, iniciativas educativas, deportivas, coloquios... implicando a todos los estamentos de la sociedad.

The background is a solid teal color with several organic, light teal shapes scattered across it. A large, irregular light teal shape is centered on the left side, containing the number 8.

8

¿Quiénes somos?

8.0. ¿Quiénes somos?

8.1 Equipo ALPE

El equipo directo de Fundación ALPE está formado por:

- Directora: Susana Noval
- Senior advisor: Carmen Alonso
- Responsable de proyectos: Estefanía González
- Psicóloga: Rosana García

Y como siempre, nada sería posible sin el apoyo de nuestros colaboradores externos: Carmen Barreal, Belén Ojeda, Josep de Bergua, Guillermo Ibaseta, Begoña Bascarán, Antonio Lozano, Laura Garde y muchos más.

8.2 Voluntariado

A día de hoy contamos con una gran variedad de voluntarios que prestan sus servicios en áreas como la informática, el diseño gráfico, la traducción, la creación de contenidos, apoyo en eventos, etc.

Este año ha estado muy marcado por diferentes eventos para recaudar fondos en favor de la Fundación. A todos ellos, ¡gracias! La labor de búsqueda de fondos por parte de la Fundación ALPE para poder financiar toda nuestra actividad y seguir manteniendo todos los servicios gratuitos para los beneficiarios es incansable. Pedimos dinero a instituciones públicas y privadas, a empresas, a donantes particulares, siempre con el corazón henchido de gratitud.

8.3 Comité científico

Un año más, para asesorar a la Fundación ALPE en aspectos clínicos, contamos con un Comité Clínico Asesor que cuenta con prestigiosos especialistas con experiencia en ADEE.

- Morrys Kaisermann
- Avner Yayon
- Rabi Savarirayan
- Guillermo de la Cueva
- Joana Bengoa
- Laurence Legeai-Mallet

Este año se reunieron varias veces para hablar de diferentes temas de interés entre los que destacó el lanzamiento del Vosoritide y el estatus actual de los diferentes ensayos clínicos.

8.4 Patronato

- Presidente: Philip Press
- Vicepresidente: James Healey
- Secretario: Ángel del Río
- Miembros:
 - o Miguel López
 - o Ana Aranda
 - o Pedro Sagastizábal





Fundación ALPE Acondroplasia

C/ Conde del Real Agrado, 2, 33205, Gijón
acondro@fundacionalpe.org
T. +34 985 17 61 53

www.fundacionalpe.org