



Asociación Española de Familias
afectadas por Ataxia Telangiectasia

Julio de 2018

 **aefat**

¿Quiénes somos?



- Asociación sin ánimo de lucro creada en 2009
- Formada por familiares y personas relacionadas con enfermos de ataxia telangiectasia en España
- Agrupa a unos 30 afectados
- Declarada de Utilidad Pública en 2014
- Se relaciona con otras asociaciones europeas y americanas
- Con sede en Vitoria-Gasteiz, contamos con asociados en distintos puntos de España.
- Aefat pertenece a FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras) y FEDAES (Federación de Ataxias de España)



COMITÉ CIENTÍFICO

Formado por:

- **Felipe Cortés**, biólogo y científico titular del CSIC cuyo trabajo ha sido reconocido por la European Molecular Biology Organization y la Sociedad Española de Bioquímica y Biología Molecular
- **Roberto Bilbao Urquiola**, director científico del Biobanco Vasco
- **José Antonio Navarro**, bioquímico clínico del Hospital Universitario de Canarias
- **Óscar Fernández Capetillo**, bioquímico del Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas (CNIO). Premio de Investigación de la Fundación Carmen y Severo Ochoa en 2015 y Eppendorf-Nature Award for Young Investigators en 2009, entre otros reconocimientos.
- **Ana Lola Moreno Vázquez**, neuropediatra del Centro de Salud La Paz de Cádiz y profesora asociada de Pediatría de la Facultad de Medicina gaditana.

 **aefat**

¿Qué es la ataxia
telangiectasia
(AT)?

1

- Una enfermedad de origen genético, autosómica recesiva y neurodegenerativa

2

- Considerada rara o poco frecuente: unos 30 casos en España

3

- Causada por una mutación en el gen ATM, localizado en el cromosoma 11, y que codifica para una proteína fosfatidilinositol-3-kinasa

4

- La ataxia telangiectasia (AT o A-T) se manifiesta habitualmente antes de los dos años de edad.

5

- Se diagnostica entre los 2 y 5 años, pero existen casos diagnosticados posteriormente

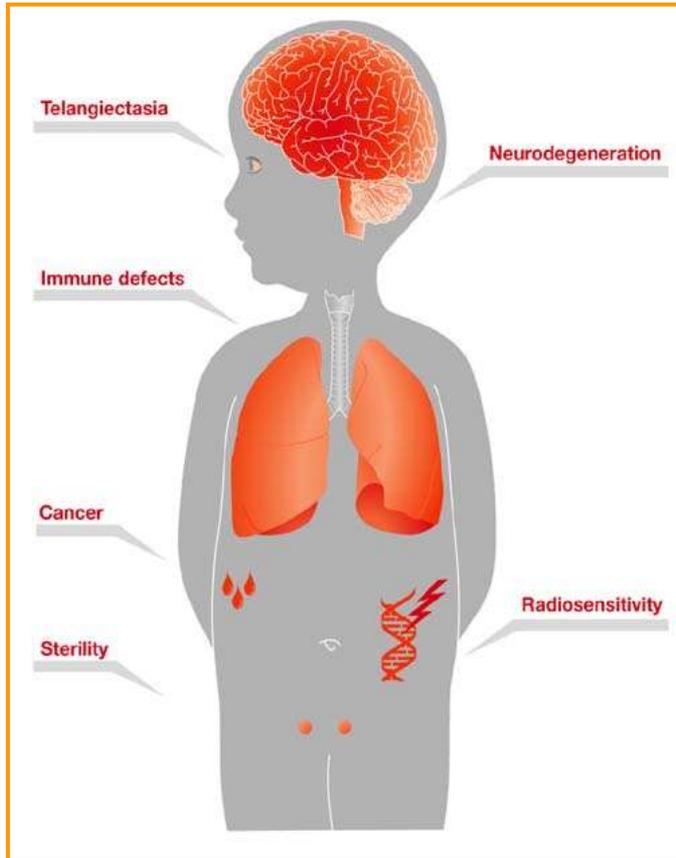
6

- Aún no tiene cura, solamente tratamientos para los múltiples efectos de la enfermedad

The logo for 'aeifat' features the word in a bold, lowercase, sans-serif font. To the left of the 'a', there are three small, white, outlined hearts arranged in a slight arc.

aeifat

Síntomas de la AT



- Deterioro progresivo del cerebelo (células de purkinge): ataxia cerebelar
- Se traduce en una falta de control de los movimientos a nivel de todo el aparato locomotor originando una discapacidad severa
- Inmunodeficiencia primaria, defensas bajas, infecciones frecuentes
- Más problemas respiratorios
- Problemas de nutrición, en la visión, en la piel...
- Mayor probabilidad de linfomas y leucemia
- La capacidad cognitiva no se ve afectada

En el día a día se traduce en:

- Discapacidad severa: necesitan ayuda para tareas cotidianas como comer, vestirse o lavarse los dientes
- A la edad de 10-12 años dejan de caminar y necesitan silla para desplazarse
- Dificultad en el habla, problemas de comunicación, derivados de la discapacidad motora
- Necesitan adaptación curricular en el colegio y mucho apoyo en casa
- En la atención médica, los profesionales no disponen siempre de toda la información para saber cómo actuar
- Se cansan más, tienen más facilidad para tener complicaciones respiratorias, dificultad en la visión, problemas de nutrición, necesidad de férulas e intervenciones quirúrgicas...
- Aún así, la capacidad de sentir, amar, sonreír, divertirse o enfadarse se mantienen intactas



The logo for 'aeifat' features the word in a bold, lowercase, sans-serif font. To the left of the 'a', there are three small, white, outlined hearts arranged in a slight arc.

aeifat

Tratamiento de la AT

En la actualidad, NO existe un tratamiento que detenga el curso de la enfermedad

Fisioterapia integral:
ejercicios para prevenir la rigidez muscular y la movilidad funcional

No exposición a radiaciones ionizantes, radiosensibilidad

Tratamiento preventivo frente a infecciones: vacunación, inmunoglobulinas

 **aefat**

Objetivos

1. INVESTIGACIÓN

- Recaudar fondos a través de acciones solidarias
- Financiar y apoyar proyectos de investigación básica y clínica, respaldados por un comité científico
- Relación con otras asociaciones internacionales
- Participación en ensayos clínicos
- Organizar una jornada con especialistas a nivel nacional

2. CALIDAD DE VIDA

- Analizar necesidades y buscar soluciones
- Acciones solidarias que faciliten la inclusión social de afectados y familias
- Comunicación y apoyo entre familias
- Búsqueda de terapias que mejoren la calidad de vida
- Desarrollo de protocolo médico y guía asistencial
- Redacción de guía educativa

3. SENSIBILIZACIÓN

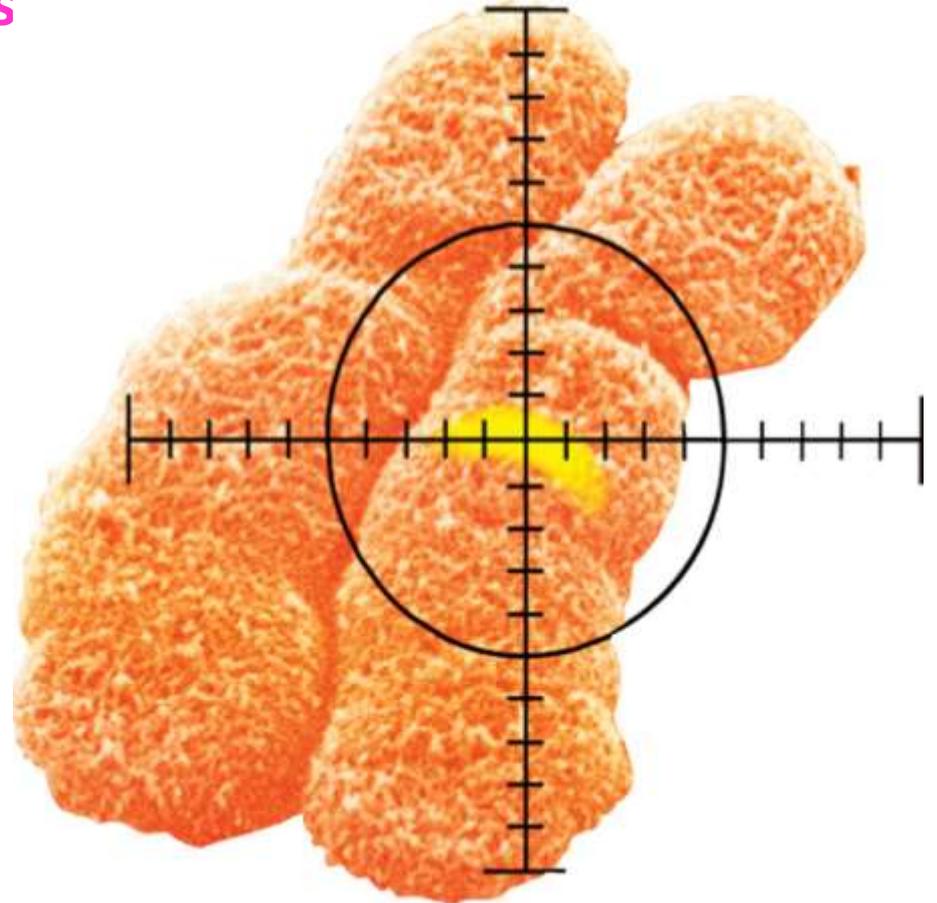
- Organizar acciones solidarias deportivas y culturales que impliquen a familias y afectados
- Buscar un entorno colaborativo alrededor de cada familia, con voluntarios
- Acciones de comunicación, difusión, sensibilización e inclusión
- Difusión a través de los medios de comunicación

 **aefat**

INVESTIGACIÓN

LA INVESTIGACIÓN, NUESTRA ESPERANZA

- Antibióticos combinados
- Terapia génica
- Técnica CRISPR



PRIMERA BECA DE AEFAT – CABIMER 2013-2017



- I BECA AEFAT de investigación en AT
- Convocatoria abierta y supervisada por nuestro comité científico de expertos
- 4 años de duración
- Presupuesto: 127.000 euros
- Adjudicada a la investigadora cordobesa Almudena Serrano para realizar su tesis doctoral sobre la relación entre roturas de ADN y el desarrollo de la enfermedad, en el Centro Andaluz de Biología Molecular y Medicina Regenerativa (CABIMER). Dirigida por el biólogo Felipe Cortés.
- En 2018 este equipo continúa investigando la AT con sus propios medios

I PROYECTO INTERNACIONAL DE INVESTIGACIÓN AEFAT 2018

- Aefat lanzó el primer proyecto de investigación internacional en AT, para proyectos que puedan contribuir a prevenir, mitigar y aliviar los efectos de la enfermedad y, en última instancia, conducir a una cura.
- Convocatoria abierta y supervisada por nuestro comité científico de expertos
- 3 años de duración, desde 2018
- Presupuesto: 150.000 euros
- Cuatro candidaturas presentadas. Adjudicado en abril de 2018 a la Clínica Universidad de Navarra.

PROYECTO CLÍNICA UNIVERSIDAD DE NAVARRA 2018-2021

- Estudio dirigido por los investigadores Felipe Prósper y Borja Sáez
- El proyecto de investigación, que será desarrollado inicialmente en modelos preclínicos de AT, propone la utilización de estrategias de edición génica mediante la tecnología CRISPR/Cas9 para corregir las mutaciones (o errores en la secuencia de ADN) del gen ATM, causantes de la ataxia telangiectasia, en células madre hematopoyéticas
- Se trata del primer estudio de estas características que se realiza en España aplicado a la ataxia telangiectasia.
- 14 publicaciones en medios de comunicación escritos, locales y nacionales, incluyendo Correo Farmacéutico y Diario Médico



PROYECTO CLÍNICA UNIVERSIDAD DE NAVARRA 2018-2021

La Clínica Universidad de Navarra buscará un tratamiento para la ataxia

Se trata de una enfermedad genética y neurodegenerativa que afecta a una treintena de niños en España



ENFERMEDADES RARAS
José Carlos Contróvil

Investigar para mejorar la vida

La asociación de ataxia telangiectasia, una enfermedad rara que padecen en España 200 personas, ha becado a la CUN para investigar. "Es nuestra única esperanza", dice el padre de un chico de 15 años



De izda a dcha: el presidente de la asociación Aefat (ataxia, enfermedad "rara"), Pabli Villén Ruiz; el biólogo investigador Borja Sáez y el médico Felipe Prósper, director del área de terapia e la Clínica Universidad de Navarra, en un

La Clínica Universidad de Navarra buscará un tratamiento para la ataxia

04/04/2018

El proyecto, que contará con un presupuesto total de 150.000 euros en tres años, busca encontrar un tratamiento personalizado para cada paciente y frenar el avance de los efectos de esta dolencia.



aefat
www.aefat.es

Aefat adjudica a Clínica Universidad de Navarra el proyecto para buscar tratamiento a ataxia telangiectasia



EUROPA PRESS • 13/04/2018 - 12:41 h.

Aefat, la asociación que agrupa a las familias afectadas por ataxia telangiectasia en España, ha adjudicado su nuevo proyecto para buscar un tratamiento a la ataxia telangiectasia mediante la tecnología CRISPR a la Clínica Universidad de Navarra. Tras la presentación de varios proyectos durante los últimos meses, el comité científico que asesora a la asociación decidió que el estudio dirigido por los

Edición genética, promesa en ataxia telangiectasia

Una asociación de afectados promueve un proyecto pionero



Datos Médicos
04/13/2018



Aefat, asociación que agrupa a las familias afectadas por ataxia telangiectasia en España, ha adjudicado su nuevo proyecto de investigación a la Clínica Universidad de Navarra. Tras la selección de varios proyectos, el comité científico decidió que el estudio dirigido por los investigadores Felipe Prósper y Borja Sáez sea el que más se enfoque al objetivo principal de las familias: buscar un tratamiento que mejore la calidad de vida de sus hijos y paliar los efectos de la dolencia, además de prevenir su aparición.

Última



PARTICIPACIÓN EN ENSAYO CLÍNICO 2017-2018

- Internacional, desarrollado en España por el Hospital La Paz de Madrid
- Coordinado por el **Dr. Samuel Ignacio Pascual**. Jefe de Trastornos Neuromusculares y del Movimiento del Departamento de Pediatría Neurológica del Hospital Universitario La Paz y profesor asociado del Departamento de Pediatría de la Universidad Autónoma de Madrid.
- Ensayo médico en **fase III**, a nivel mundial, para introducir corticoesteroides (dexametasona) directamente en los glóbulos rojos de los pacientes, ya que un estudio realizado en Italia en Fase II ha demostrado que **frena el avance degenerativo de la ataxia y la alteración del movimiento ocular, y el paciente mejora a nivel motriz y en equilibrio.**
- Los resultados observados en el ensayo terapéutico italiano han demostrado que los beneficios se mantienen durante más tiempo y **sin los efectos secundarios** que supone el tratamiento por vía oral.
- En el ensayo participan alrededor de **180 pacientes de todo el mundo y 23 centros médicos**. Esperan valorar los efectos y poder publicar los resultados dentro de dos años.

PARTICIPACIÓN EN ENSAYO CLÍNICO 2017-2018

Ataxia telangiectasia: Novedades en la lucha por la investigación

© Comerstano



Novedades en la lucha por la investigación de la ataxia telangiectasia
Comienza esta semana un ensayo clínico a nivel mundial en el Hospital La Paz en el que participarán alrededor de 7 niños españoles

Con siete pacientes españoles Un ensayo clínico mundial sobre ataxia telangiectasia inicia su fase III

Aefat, la asociación de pacientes, su con

Un ensayo clínico, con participación del Hospital La Paz, evaluará la eficacia de la dexametasona e eritrocitos autólogos para frenar la degeneración de la ataxia telangiectasia.



La Asociación Zurich Maratón de España, impulsada por Aefat, es la que participará en este maratón y así harán, en la foto, los niños y niñas que participarán en el ensayo clínico.

Nos s
diálogo

Últimas not

aefat
www.aefat.es

30 de junio 2018

infosalus.com

SALUD

FARMACIA

ACTUALIDAD

MUJER

NUTRICIÓN

ESTÉTICA

ASISTENCIA

PIONERO EN EUROPA

H. La Paz inicia un nuevo ensayo médico para intentar frenar el avance degenerativo de la ataxia telangiectasia



MADRID, 8 Mar. (EUROPA PRESS) - El Hospital La Paz de Madrid inicia esta semana un ensayo médico en fase III (a nivel mundial y por primera vez en Europa) con una técnica que ha demostrado ser capaz de frenar el avance degenerativo de la ataxia telangiectasia (AT), una enfermedad rara

Actualizado 03/10/2017 12:45:37 CET



aeifat

ACTIVIDADES

SOLIDARIAS

ACTIVIDADES SOLIDARIAS DESARROLLADAS



Recogida de tapones
(desde 2011)



Festival Solidario Aitzina
Folk (desde 2013)



Eventos deportivos y
culturales (desde 2015)

RECOGIDA DE TAPONES (DESDE 2011)



- Realizada entre 2011 y 2013 en ciudades con familias afectadas
- 422 toneladas de tapones recogidas
- Más de 130.000 euros recaudados en tapones y actividades satélite
- Red de voluntarios para la recogida de tapones
- Objetivo conseguido: Poner en marcha la I BECA AEFAT de investigación en AT en 2013
- Aún se continúa en algunas zonas pero con baja rentabilidad

FESTIVAL SOLIDARIO AITZINA FOLK (DESDE 2013)



- Festival Solidario de folk organizado cada mes de diciembre en Vitoria-Gasteiz, a beneficio de Aefat, con conciertos y talleres para todos los públicos
- Este año 2018 se celebrará la VI edición
- Organizado por AITZINA LAN TALDEA, grupo local creado en 2010 que pertenece a Aefat, formado por familiares y amigos del entorno de Jon (15 años), único afectado en el País Vasco, y alrededor de 50 voluntarios
- Dirigido por Patxi Villén, padre de Jon y presidente de Aefat

FESTIVAL SOLIDARIO AITZINA FOLK (DESDE 2013)



- Resultados V Aitzina Folk 2017 (diciembre):
 - Recaudación 2017: 35.000 euros (entradas)
 - Publicaciones en medios locales y nacionales: más de 130 en prensa escrita en 2017, además de radio y televisión
- Resultados generales anteriores ediciones:
 - Más de 50 grupos y artistas ya han pasado por los diferentes escenarios del festival
 - Más de 14.000 espectadores
 - 75.000 euros recaudados para investigar la ataxia telangiectasia (AT)

FESTIVAL SOLIDARIO AITZINA FOLK (DESDE 2013)



FESTIVAL SOLIDARIO AITZINA FOLK 2017



FESTIVAL SOLIDARIO AITZINA FOLK (DESDE 2013)

Benito Lertxundi encabeza un Aitzina Folk que repite su apuesta por las raíces solidarias

La recaudación estará destinada a la investigación de la ataxia enfermedad rara que sufren unas treinta personas en España

RAMÓN ALBERTUS

VITORIA. Zergatik utzi kaitzatu-
dejar de cantar? ¿por qué
dejar de cantar? ¿por qué
dejar de cantar? Es el título del can-
ción de Benito Lertxundi que in-
icia esa revista, parece que se ha
mones para dar a la música. El can-
canción cumple medio siglo dando
ta sesa en el Festival Solidario Ait-
zina Folk de Vitoria (29 de diciem-
bre). Esta quinta edición se celebra
con el mismo motivo que en los años
anteriores: recaudar fondos para la in-
vestigación y la visibilización de una
enfermedad rara, la ataxia telangiectasia
y de paso apoyar a los artistas
tradicionales y hacer que el público
toda la música folk. El abono para
zina Folk cuesta 70 euros, aunque
se puede cumplir la entrada por es-
pectáculos en el teatro.



Gwynnyn es parte del programa 'Mujeres en el Folk'...
LAS CLAVES
Música tradicional de Cerdeña
El dúo italiano Fantafolk da
el pistoleo de salida este
viernes en el Centro
Cultural Montehermoso

Potencia la presencia femenina
Se incluye una sección
especial 'Mujeres en el
folk' de la que forma parte
la bretona Gwynnyn

Kukal Dantza

La actuación de la artista bretona
también estará acompañada de un
Kukal Dantza (creada por Jon Maya)
que recibió en julio tres estatuillas
en los Premios Max por 'Osaka', un
proyecto que recrea algunos pas-

PROGRAMA DEL V AITZINA FOLK

Este viernes en el
Cultural Montehermoso
1,00, con invitación).



la Escuela Municipal de Música
Luis Atamburu, Vaneza Muela (20
en Artium.

Kolme Katu y Válen. El 2 de di-
ciembre (15 euros) en Artium.

Tierr...

el Centro Cultural

Gandarwa. 17 de di-
ciembre en Santa María.

Miércoles, 25 de octubre de 2017

UN AITZINA FOLK INTERNACIONAL Y EN FEMENINO

Gasteiz acogerá este viernes a Fantafolk como aperitivo de una cita que en diciembre reunirá a Gwynnyn, Lertxundi o Four Winds. PÁGINA 60



60

aitzina folk

CULTURA DIO COMUNICACIÓN

La edición más internacional y femenina

El quinto Aitzina Folk vuelve a unir la difusión cultural con la lucha frente a la ataxia telangiectasia

Carlos González
y Alex Larreategui

VITORIA. Dos objetivos. Intento
movieron su creación. Por un lado,
ser una referencia para la escena
folk, ayudando a difundir el trabajo
tanto de los propios y bandas locas
como de otros y otros nacionales
apoyando no sólo por llevar a cabo
actuaciones sino también talleres y
clases magistrales. Por otro, sus-
istir la coexistencia del público para
obtener dinero destinado a los tra-
jes de investigación que se des-
arrollan sobre la ataxia telangiecta-
sia, una enfermedad de los de-
nada raras que en el País Vasco
se estima que en el País Vasco
cientos con un caso el del pater-
tertera Jon. Sobre esos datos de-
nos, el Aitzina Folk se hizo realidad
y ha camino a lo largo de estos años
convirtiendo con la participación de
más de 40 formaciones proceden-
aristas de distintas proceden-
17.000 espectadores y recaudando
más 60.000 euros.

Cada año vamos creciendo poco
a poco', apunta Patxi Villén, mis-
mo organizador del certamen y
padre de Jon. Este 2017 no es una
excepción sino todo lo contrario. De
hecho, se ha preparado la proyec-
ción internacional de las
'aitzina folk' de las

en el proyecto, el cartel ab-
solutos que se levantará a cabo en
Gasteiz será su objetivo. Tal vez y
cantidad de los certámenes, talleres y
clases magistrales se desarrollarán
a lo largo de distintos eventos
como el certamen de referencia a
Chibander, Euzkariaren Ekari,
Artium, el Príncipe, Mendabizena,
la Catedral Santa María, la Escuela
de Música Luis Atamburu y el Co-
servatorio Jesús Guardi, sin olvidar
el País 'N. Juntos, que acogerá la ya
tradicional jam session de folk en
que podrá disfrutar tanto todos los
músicos que lo deseen (ver progra-
ma en el cuadro adjunto de esta ma-
página).

Con todo, antes de que arranque el
último mes del año, dos serán las
citas que irán animando la fiesta
del Aitzina. La más importante es
el celebrado el próximo viernes con
a partir de las 21.00 horas con el
convencido de presentaciones que se de-
sarrollarán en el teatro Montehermoso. En
vará a cabo en Montehermoso. En
convencido será la formación italiana
Fantafolk quien ponga los primeros
pasos en un inicio en el que se apor-
techará para seguir avanzando el
programa del certamen y apoyar
más explícitamente sobre la ataxia
telangiectasia y a qué se dedica el
dinero recaudado en esta cita. El
hecho es que se trata de una cita
hecho, se ha preparado para que
no, por cuestiones de espacio. En
la, por cuestiones de espacio. En la



PROGRAMA

- 27 de octubre. Fantafolk en
Oviedo. Encuentro Euzkari
suavidad hasta completar el
centro de Gasteiz con la
de Música de Aguirre, y
dubio. Euzkari de Aguirre,
de Gasteiz y Vitoria (Mak
de Vitoria).
- 1 de diciembre. Four
Winds en Artium. Se
encuentro de música
tradicional y folk en
Artium. Jesús Guardi
a través de los espe-
cials de rocke-
cipa en la Escuela
Música Luis Atamburu
Vaneza Muela
Artium (20 euros)
la Irish Dance
Escuela Muela
Luis Atamburu
(20 euros)
- 2 de diciembre. Se
encuentro de música
tradicional y folk en
Artium. Jesús Guardi
a través de los espe-
cials de rocke-
cipa en la Escuela
Música Luis Atamburu
Vaneza Muela
Artium (20 euros)
- 3 de diciembre. Se
encuentro de música
tradicional y folk en
Artium. Jesús Guardi
a través de los espe-
cials de rocke-
cipa en la Escuela
Música Luis Atamburu
Vaneza Muela
Artium (20 euros)
- 15 de diciembre. Se
encuentro de música
tradicional y folk en
Artium. Jesús Guardi
a través de los espe-
cials de rocke-
cipa en la Escuela
Música Luis Atamburu
Vaneza Muela
Artium (20 euros)

EVENTOS DEPORTIVOS (DESDE 2015)



- **CARRERA SOLIDARIA “TUS PASOS MUEVEN EL MUNDO”**
Carrera participativa organizada por Isabel Olea, madre de Jorge Puerto de la Torre (Málaga)
Cuatro ediciones: 2015, 2016, 2017 y 2018 (inicios de junio)
- **EQUIPO ZURICH AT**
Maratones:
Sevilla, Barcelona, Donostia/San Sebastián y Málaga
2016, 2017 y 2018
- **RETO SINNEK-MARATÓN FIZ 2018**
- **TITAN SIERRA DE CÁDIZ 2017 y MEDIA MARATÓN DE CÁDIZ 2017-18**
- **OTROS**

CARRERA SOLIDARIA “TUS PASOS MUEVEN EL MUNDO”



- Cuatro ediciones: 2015-2018 (junio)
- Carrera participativa, familiar y solidaria a beneficio de Aefat
- Organizada por Isabel Olea, madre de Jorge, vicepresidenta de Aefat, junto con voluntarios y colaboradores de su entorno
- 1.500 participantes cada año aprox.
- Padrino 2017-18: el actor y humorista Salva Reina
- En 2018 participación de 3 jóvenes con AT
- Más de 20 publicaciones en medios cada año
- Recaudación:
 - 2015: 7.000 euros
 - 2016: 8.000 euros
 - 2017: 10.400 euros
 - 2018: 8.000 euros

CARRERA SOLIDARIA “TUS PASOS MUEVEN EL MUNDO”



CARRERA SOLIDARIA “TUS PASOS MUEVEN EL MUNDO” 2017

EcoDiario.es
Domingo, 4 de Junio de 2017 Actualizado a las 18:17

Más de 1.100 personas participan en la tercera Carrera Solidaria Participativa Aefat de Málaga

Más de 1.100 personas han participado este domingo en la tercera Carrera Solidaria Participativa Aefat, en Puerto de la Torre (Málaga), con el lema 'Tus pasos mueven el mundo', para recaudar fondos para

20 años MÁLAGA

Más de 1.100 personas participan en la tercera Carrera Solidaria Participativa Aefat de Málaga

- Más de 1.100 personas han participado este domingo en la tercera Carrera Solidaria Participativa Aefat, en Puerto de la Torre (Málaga), con el lema 'Tus pasos mueven el mundo', para recaudar fondos para investigar la ataxia telangiectasia.

EUROPA PRESS | 04.06.2017

Se trata de una enfermedad rara y neurodegenerativa que aún no tiene cura y que padecen unas 30 personas en España, en su mayoría niños como el malagueño Jorge, de 12 años. De su colegio, el CEIP Los Morales de Puerto de la Torre (Málaga), surgió esta iniciativa hace tres años, una carrera participativa, familiar y solidaria a beneficio de Aefat, la asociación que agrupa a las familias afectadas con ataxia telangiectasia (AT) en España.

Puerto de la Torre y Salva Reina corren en un domingo solidario

La III Carrera Solidaria de Málaga, dedicada a buscar fondos para investigar la ataxia telangiectasia

L. O. | 04.06.2017 | 18:41

Más de 1.100 personas, con gente de todas las edades e incluso mascotas, han participado en este evento solidario que ha finalizado con una gran fiesta y sorteo de regalos. Por tercer año consecutivo, esta mañana se ha celebrado la Carrera Solidaria Participativa AEFAT, en Puerto de la Torre, con el lema 'Tus pasos mueven el mundo', para recaudar fondos para investigar la ataxia telangiectasia. Se trata de una enfermedad rara y neurodegenerativa que aún no tiene cura y que padecen unas 30 personas en España, en su mayoría niños como el malagueño Jorge, de 12 años. De su colegio, el CEIP Los Morales de Puerto de la Torre (Málaga), surgió esta iniciativa hace tres años, una carrera participativa, familiar y solidaria a beneficio de Aefat, la asociación que agrupa a las familias afectadas con ataxia telangiectasia (AT) en España.



Puerto de la Torre y Salva Reina corren en un domingo solidario



aefat
www.aefat.es

CARRERA SOLIDARIA "TUS PASOS MUEVEN EL MUNDO" 2018

La Opinión de Málaga » Málaga »



Cuarta edición

La carrera solidaria Aefat logra una recaudación de 8.000 euros

La actividad, apadrinada por Salva Reina, buscaba fondos para investigar la ataxia telangiectasia

La Opinión | 25.06.2018 | 20:33

Más de 8.000 euros de recaudación para aportar al proyecto de investigación de la ataxia telangiectasia que Aefat está financiando en la Clínica Universidad de Navarra. Es el recuento de la organización de la cuarta edición de la Carrera Solidaria Aefat, que se celebró el pasado 3 de junio en el Puerto de la Torre con el lema Tus pasos mueven el mundo.

Tras recolectar las distintas aportaciones de



El actor Salva Reina con Jorge y su familia. L. O.



SER Málaga

QUIENES SOMOS PÁBRILLA A LA CARTA RSS

El actor Salva Reina apadrina la Carrera Solidaria Aefat de Málaga

CARRERAS POPULARES

Abiertas las inscripciones para la cuarta edición, con el lema "Tus pasos mueven el mundo" para recaudar fondos para investigar esta enfermedad (aire denominada ataxia telangiectasia)



Málaga Acción Solidaria

SUR

Una carrera en Málaga recaudará fondos para investigar la ataxia telangiectasia



Presentación de la iniciativa.

ZURICH MARATÓN BARCELONA 2016



- Inicio en 2016 como un reto familiar: participaron tres niños con AT de la misma familia, con corredores solidarios.
- Se consiguió el apoyo de la empresa de seguros **Zurich** para crear un Equipo Zurich AT que participara en las cuatro maratones patrocinadas por ellos en 2017: Sevilla, Barcelona, San Sebastián y Málaga.
- Recaudación: 6.000 euros (a través de www.migranodearena.org y venta de productos solidarios)
- Publicaciones en medios locales y nacionales: más de 30 en prensa escrita, incluyendo una página completa en el diario El Mundo y una entrevista en Hoy por Hoy de Cadena Ser.

EQUIPO ZURICH AT 2017

- Han participado cuatro niños con AT en:
 - Zurich Maratón Sevilla (19 febrero)
 - Zurich Marató Barcelona (12 marzo).
 - Zurich Maratón San Sebastián (26 nov.)
 - Zurich Maratón Málaga (10 dic.)
- Recaudación: más de 11.000 euros (a través de www.migranodearena.org y venta de productos solidarios)
- Publicaciones en medios locales y nacionales: más de 80 en prensa escrita, incluyendo una entrevista en Hoy por Hoy de Cadena Ser y la aparición en Informativos Tele 5.



EQUIPO ZURICH AT 2018

- Han participado cuatro niños con AT en:

- Zurich Maratón Sevilla (25 febrero)
- Zurich Marató Barcelona (11 marzo).

Quedan:

- Zurich Maratón San Sebastián (25 nov.)
- Zurich Maratón Málaga (9 dic.)
- Recaudación: más de 2.500 euros (a través de www.migranodearena.org y venta de camisetas solidarias)
- Publicaciones en medios locales y nacionales: más de 20 en prensa escrita, de momento





EQUIPO ZURICH AT 2018

Radio Sevilla

SE7

Programas Entradas PlaySER Deportes Podcast Vídeos Últimas noticias Secciones

Secciones • JUEVES SOMOS • PARELLA • A LA CARTA • RSS

Sevilla se volcó con los tres niños con ataxia telangiectasia que consiguieron finalizar la maratón

Espectadores y participantes animaron a los chicos y sus corredores solidarios a su paso por las calles



ATFAT

CADENA SER | Sevilla | 26/02/2018 | 12:08 h

El Ayuntamiento de Sevilla se volcó ayer por las calles de Sevilla para apoyar a los tres niños con ataxia telangiectasia que consiguieron finalizar la Zurich Maratón de Sevilla. Entre ellos se encontraban Alex, Germán y Jon, tres niños con ataxia telangiectasia que salieron de la línea de salida con el apoyo de los espectadores en su recorrido y también el apoyo de otros participantes. Los tres chicos, de entre 12 y 14 años y procedentes de Valencia, Cádiz y Vizcaya-Gasteiz, consiguieron llegar a meta en sus sillas de ruedas, tras unos esfuerzos físicos...

Ocioes

El vitoriano Jon, con ataxia telangiectasia, consiguió finalizar la maratón de Sevilla con su equipo

Por Redacción - 02/03/2018

Publicidad

MELIA Meliá Alicante Desde 10€

- Espectadores y participantes animaron a los chicos y sus corredores solidarios a su paso por las calles de la capital sevillana ayer.
- Empujados por un grupo de 16 corredores voluntarios, el Equipo Zurich AT busca conseguir realizar una guía sobre la enfermedad en España.
- Los organizadores del reto vendieron más de 70 camisetas solidarias en un stand en la feria del corredor y todos los participantes de la maratón recibieron un folleto sobre la enfermedad en su bolsa oficial.



Jon consiguió finalizar su cuarta maratón. Este vitoriano de 14 años es el único afectado en el País Vasco con ataxia telangiectasia, una enfermedad rara y neurodegenerativa que aún no tiene cura. Numeroso público llenó el domingo las calles de Sevilla para animar a los más de 13.000 participantes en la Zurich Maratón de Sevilla. Entre ellos se encontraban Alex, Germán y Jon, tres niños con ataxia telangiectasia con sillas de ruedas. Los...

efe estilo.com

practicodeporte EFE

Popular • Saludable • Educación y Solidaridad • Turismo y Aventura • Integración • Mujer y Deporte



Empujando un carrito para completar los maratones se pretende dar visibilidad a esta enfermedad. Foto: Xavier d'Arquer

LA ATAXIA TELANGIECTASIA, VISIBLE EN LOS CUATRO MARATONES DE ZURICHAT

Recopilación Practico Deporte • 15 febrero, 2018

Tres niños empujados por un grupo de corredores voluntarios formarán de nuevo el Equipo Zurich AT con el que participarán en los maratones de Sevilla (25 de febrero), Barcelona (11 de marzo), Donostia-San Sebastián (25 de noviembre) y Málaga (9 de diciembre), para dar visibilidad a la ataxia telangiectasia.

ARTICULOS RELACIONADOS

Alex de Valencia, Germán de Cádiz y Jon de Vizcaya-Gasteiz, de entre 12 y 14 años y con ataxia telangiectasia, son los protagonistas. Tres niños con ataxia telangiectasia, en los...

RETO SINNEK – MARATÓN MARTÍN FIZ

VITORIA-GASTEIZ – 6 de mayo de 2018

- Reto ideado por Aefat para la participación solidaria de la empresa vasca de pinturas **Bernardo Ecenarro S.A.**, su marca **SINNEK**, y el campeón de maratones **Martín Fiz**
- Participación de 6 niños y jóvenes con AT, con runners solidarios
- Donación de **600 euros** por parte de la organización (carrera Txiki de niños)
- Donación de **5.483 euros** por parte de Sinnek (1€/km/runner)
- Más de **54 publicaciones** en medios locales y nacionales escritos (más radio y televisión)





RETO SINNEK – MARATÓN MARTÍN FIZ VITORIA-GASTEIZ – 6 de mayo de 2018



Una carrera para seguir superando obstáculos



Araba | La experiencia del Maratón Martín Fiz contada por sus protagonistas



La organización cumplió su reto de crear una marea amarilla.

Ernesto Ecenarro. Reto solidario de Aefat

«Solo con verles las sonrisas se ve que ha sido un éxito»

Al borde del cierre de la meta para las carreras a pie de la mañana, un grupo de una veintena de participantes, con el color amarillo de sus camisetas como principal rasgo identificativo, cruzó la línea en un ambiente de lo más festivo. Eran los integrantes del reto solidario Sinnek organizado por Aefat, la asociación que agrupa a los afectados de ataxia



Aefat, la asociación que agrupa a las familias afectadas por ataxia telangiectasia en España, ha organizado un reto solidario denominado 'EDP Vitoria-Gasteiz Maratón Martín Fiz', donde participarán Martín Fiz, campeón del mundo de maratón y Sinnek, el fabricante de pinturas.

Así el próximo 6 de mayo varios niños afectados por esta enfermedad correrán 'con sus sillas especiales, empujados por un grupo de corredores solidarios'.

Un abuelo y nieta barceloneses participarán juntos en la maratón Martín Fiz de Vitoria-Gasteiz el 6 de mayo

4 Mayo 2018 - NOTA DE PRENSA / AEFAT - 0 comentarios

La niña de 9 años tiene ataxia telangiectasia y participarán juntos en un reto solidario para apoyar la investigación de esta enfermedad rara.

Por primera vez, abuelo y nieta correrán juntos este domingo. Lola, de 9 años, está entusiasmada por participar en su primera maratón, y más junto a su abuelo Alfonso, de 66 años, que empujará su silla.

Ambos viajarán este fin de semana desde Barcelona a Vitoria-Gasteiz para participar, junto a otros cinco jóvenes afectados por ataxia telangiectasia y otros corredores voluntarios, en un reto solidario organizado en la Maratón Martín Fiz por Aefat, la asociación que agrupa a unas 50 familias con afectados en España.



El objetivo es dar visibilidad a esta enfermedad genética y neurodegenerativa que aún no tiene cura, recaudar dinero para investigar, y



El EDP Vitoria-Gasteiz Maratón Martín Fiz 2018 se volca con la ataxia telangiectasia como causa solidaria

La organización, además de dar visibilidad, donará íntegramente la recaudación de la carrera esta Asociación. Las inscripciones para los pruebas para los más pequeños ya están operat

La causa solidaria de la decimosexta edición de EDP Vitoria-Gasteiz Maratón Martín Fiz, a disputar el domingo 6 de mayo de 2018, de la mano Asociación Deportiva Maratón y Ascendium y con el patrocinio de EL COBSEO, pasará el foco de atención en

RETO SINNEK – MARATÓN MARTÍN FIZ VITORIA-GASTEIZ – 6 de mayo de 2018

infosalus.co

Un total de seis niños y jóvenes con ataxia telangiectasia corren la maratón Martín Fiz de Vitoria-Gasteiz de Aefat



Publicado el 07.05.2018 a las 13:00:00 CEST

MADRID, 7 May. (EUROPA PRESS) -

La maratón Martín Fiz de Vitoria-Gasteiz, de la Asociación Española Familia Ataxia Telangiectasia (Aefat), ha contado con la participación de seis niños y jóvenes, entre 9 y 21 años, con ataxia telangiectasia.

En concreto, han sido Lole, de 9 años, los mellizos Adrián y Bárbara, 12 año, Álex, 14 años, Javi, 21 años, y Jon, de 15 años, quienes han corrido los 42 kilómetros de esta maratón; así sus padres recorrieron con ellos los últimos metros antes de la meta.

El evento ha contado con el apoyo del campeón del mundo de maratón Martín Fiz, con la organización de la EDP Vitoria Gasteiz Maratón Martín Fiz, y la marca de pinturas Sinnek, del fabricante vasco Bernardo Eceñarro S.A.


www.aefat.es

noticias de Álava

INICIO | ARABA | ALAVES | BASKONIA | OCIO Y CULTURA | SOCIEDAD | DEPORTES
Inicio > Araba

MAREA AMARILLA EN VITORIA

Reto Sinnek superado en la Maratón Martín Fiz, cargado de emoción y anécdotas

Seis niños y jóvenes entre 9 y 21 años, con ataxia telangiectasia, y sus corredores, fueron los protagonistas de un reto solidario

Lunes, 7 de Mayo de 2018 - Actualizado a las 12:34h

¡Comenta!



Seis niños y jóvenes entre 9 y 21 años, con ataxia telangiectasia, y sus corredores, fueron los protagonistas de un reto solidario

La maratón Martín Fiz de Vitoria-Gasteiz del pasado domingo fue testigo de un reto solidario único y emotivo para dar visibilidad a la ataxia telangiectasia, una enfermedad rara y neurodegenerativa que afecta a más de 30 niños y jóvenes en todo el estado español.



TITÁN SIERRA DE CÁDIZ 2017

- Cádiz, 23 de septiembre de 2017
- Triatlón
- Participó Germán, un niño gaditano con AT, a propuesta de un grupo de corredores solidarios
- Donación de 600 euros por parte de la organización
- Difusión en medios



10 DEPORTES

TRIATLÓN • XIII TITÁN SIERRA DE CÁDIZ

● A sus 12 años, este niño del Río San Pedro participó en el tramo de la carrera a pie, con un grupo de atletas solidarios empujando su silla especial

Germán es un Supertitán

R.C. CÁDIZ

A pesar del calor y la dureza del recorrido, Germán y su equipo lograron su consuelo. Germán, un niño gaditano de 12 años, fue la única persona con discapacidad que participó en la 13ª edición del triatlón pasado sábado por el Parque Natural de la Sierra de Grazalema con 300 participantes nacionales e internacionales. El niño participó en silla de ruedas especial empujado por un exclusivo grupo de corredores solidarios, para dar visibilidad a la causa de la discapacidad.

Germán representa a las asociaciones con esta enfermedad rara en España, genética y neurodegenerativa, cuyas familias se agrupan



la competición.

El deporte vinculado a valores de superación es lo que Aefat también quiere reflejar con su labor. La asociación ha recaudado este año más de 9.300 euros para la investigación con dos tests solidarios en Sevilla y Ilorca, y 10.000 con la última carrera solidaria organizada en Málaga, entre otras acciones.

El lugar de residencia de Germán es el barrio puertorriqueño de Río de San Pedro. Es un niño curioso y muy divertido al que le entusiasman los chinos de doble sentido, armas del mundo del monje. Su mamá, la escudera completa de Felipito de carreras o policía. También le gustan los juegos de construcción con piezas y los videojuegos.

Provincia de Cádiz (<https://www.cadizdirecto.com/provincia-cadiz/>)

Un niño gaditano, ejemplo de superación entre titanes

Provincia de Cádiz (<https://www.cadizdirecto.com/provincia-cadiz/>) - 28 septiembre, 2017



 aefat
www.aefat.es

OTRAS ACTIVIDADES DEPORTIVAS

- 18 marzo 2018: participación de Germán en la **Media Maratón Bahía de Cádiz** (con reparto de folletos de Aefat)



La Media Maratón Bahía de Cádiz ya la ha ganado Germán

En un papel en su silla especial por un grupo de 25 corredores voluntarios, la participación de este atleta telangiectásico (AT)



Germán vive en la barriada de Río de San Pedro



Publicado: 15/03/2018 - 17:31
Actualizado: 15/03/2018 - 17:35

GERMÁN | CÁDIZ | ATAXIA TELANGIECTÁSICA | MEDIA MARATÓN

Su silla especial será empujada por un grupo de 25 corredores voluntarios.

Germán, de 12 años, participará con su silla especial en la 32ª edición de la Media Maratón Bahía de Cádiz que saldrá este domingo a las 10 de la mañana del Estadio Iberoamericano de Bahía Sur de San Fernando y finalizará junto al Complejo Deportivo de Bahía Sur de San Fernando.

DIARIO DE CÁDIZ SAN FERNANDO

Deportes se suma a la causa de Germán Conde y la AEFAT

Deportes se suma a la causa de Germán Conde y la AEFAT

Apojará en la Media Maratón Bahía de Cádiz del día 26 de marzo el reto de este joven afectado por ataxia telangiectasia



RECIBIDOS

SAN FERNANDO, 17 MARZO 2018 - 09:10

Germán Conde, un joven de Puerto Real afectado por ataxia telangiectasia, una rara enfermedad, completará en silla de ruedas el domingo 26 de marzo la XXXII Media Maratón Bahía de Cádiz. Estará asistido por corredores voluntarios y miembros de la Asociación Española Familiar de la Ataxia Telangiectasia (AEFAT). La entidad



ado en la 32ª Media Maratón Bahía de Cádiz que se ha celebrado entre las 10:00 horas desde el estadio Iberoamericano y finaliza en Bahía Sur de San Fernando, Cádiz.

con circunstancias especiales han querido hacer esta carrera de forma diferente. Se trata de Germán, un niño con una discapacidad que ha sido el gran ganador de la carrera.

LIBRO "SOY ÁLVARO Y ESTA ES MI HISTORIA"

- Lanzamiento en junio de 2018
- Libro sobre la vida de Álvaro, afectado granadino con AT que falleció en marzo de 2018. Escrito por su hermana, Lorena Payán, de 26 años, inicialmente como proyecto de fin de curso de auxiliar de enfermería.
- Testimonio de su vida y de cómo vive una familia con un enfermo con AT.
- Parte de la recaudación de la venta del libro se donará a Aefat.
- Difusión en medios

entidad de utilidad pública **feder** FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMERAOS ASIA

¿Buscas ayuda? ¿Quieres ayudar? Danos tu opinión

Somos la voz de más de 3 millones de personas en España

Biblioteca Colaboradores Contacto Accesibilidad Mapa web

Entendamos tu voz Quiénes somos Actualidad Servicios Testimonios Movimiento Asociativo Ayudanos

Un libro sobre la vida con ataxia telangiectasia "para que la gente abra los ojos"

← Volver

Fuente: AEFAT | Nunca había escrito un libro pero hace cinco años, cuando acabó su formación como auxiliar de enfermería, se planteó realizar su trabajo de fin de curso sobre la enfermedad que afectaba a su hermano Álvaro, cinco años más joven que ella. En los últimos meses Lorena Payán, de 26 años, se planteó ampliar ese trabajo de 50 páginas sobre la vida de Álvaro con ataxia telangiectasia, publicarlo en forma de libro y regalárselo por su cumpleaños a finales del mes de marzo.

Pero no pudo ser: Debido a la inmunodeficiencia y los complejos problemas respiratorios que provoca esta enfermedad rara y aunque no lo esperaban, Álvaro sufrió un neumotórax del que ya no se recuperó. Falleció el pasado 20 de marzo. Lorena decidió, con su familia, dar visibilidad a la vida de su hermano con el libro "Soy Álvaro y esta es mi historia", con sus sufrimientos y sus alegrías, desde su infancia en Ibiza como un niño normal, la aceptación del diagnóstico, los numerosos tratamientos y las complicaciones de la degeneración asociada a esta enfermedad incapacitante, su cambio de vida a Benalúa (Granada) hasta sus últimos días. Con sus momentos felices y sus etapas más duras.

Al principio, Lorena se planteó imprimirlo solamente para su familia y amigos, pero después vieron que también podría ser útil para otras familias con afectados y para dar a conocer la enfermedad. La autora buscó una editorial que quisiera imprimir su libro y encontró rápidamente en Circulo Rojo una respuesta positiva para dar a conocer la enfermedad. El libro de Lorena se vendió a través de Amazon y directamente por la autora a través de la página web www.circuloroyo.com

Lorena Payán, autora del libro

aefat
www.aefat.es

aeifat

OTRAS
ACTIVIDADES



- Encuentros anuales de convivencia
- Reuniones formativas con médicos, científicos, psicólogos...
- Parque de bicis adaptadas
- Actividades lúdicas para afectados
- Subvención de material adaptado u ortopedias
- Estudio de necesidades de las personas afectadas y sus familias

- Colaboración con una nueva **plataforma mundial** en internet, impulsada desde Estados Unidos: atfamilies.org.

Proyecto dirigido por pacientes y supervisado por familias con AT y expertos de todo el mundo, donde se puede compartir con los investigadores información sanitaria y datos genéticos sobre las personas con ataxia telangiectasia.

Colaboradores:

- The Broad Institute of MIT and Harvard, un instituto de investigación dedicado al estudio de genómica para las ciencias biomédicas creado en 2004 y ubicado en Cambridge (Estados Unidos), que realizará la secuenciación del genoma.
- Personal de la asociación americana A-T Children's Project formado para responder preguntas en esta plataforma y enviar kits de análisis de ADN a las familias que los soliciten.

 **aefat**

DIFUSIÓN

DIFUSIÓN Y COMUNICACIÓN 2017-2018

- Año 2017:
 - **42 comunicados o convocatorias:** 31 de maratones y otros eventos deportivos solidarios, temas de investigación, ensayo clínico... Y del total, 11 comunicados o convocatorias del Festival Solidario Aitzina Folk.
 - **287 publicaciones en medios de comunicación escritos** (además, impactos en radio y televisión): 184 publicaciones de temas deportivos y generales, y 103 relacionados con el Aitzina Folk.
- Año 2018 (hasta junio):
 - **20 comunicados o convocatorias** de eventos culturales, proyectos de investigación, maratones, carreras solidarias...
 - **123 publicaciones en medios de comunicación escritos** (además, impactos en radio y televisión):
- Más de **12.000 folletos de Aefat** repartidos en maratones, carreras y eventos solidarios culturales
- Actividad habitual en **redes sociales:** Facebook, Ytwitter, Instagram y Youtube
- **Roll up y lona** usados en ruedas de prensa, actos culturales, conciertos, y eventos deportivos

aeifat

PRÓXIMOS

RETOS

- **COMITÉ MÉDICO**

Estable y multidisciplinar que pueda colaborar con Aefat, ya que la enfermedad es compleja, a menudo se confunde con otros trastornos, afecta a distintos órganos, la evolución es distinta en cada paciente y hasta el momento solamente han obtenido colaboraciones puntuales de algunos especialistas.



El comité médico “ideal” estaría formado por profesionales médicos en digestivo, neurología, neuropediatría, inmunología, neumología, oncología, rehabilitación, logopedia, fisioterapia, genética, psicología... que estén interesados en el tratamiento de la ataxia telangiectasia.



- **ESTUDIO NECESIDADES DE AFECTADOS**

Finalizar el estudio de necesidades de las personas afectadas y elaborar un plan de actuación para tratar de cubrir estas necesidades en la medida de lo posible

- **PROTOCOLO PARA ESPECIALISTAS MÉDICOS**

Traducción y adaptación de un protocolo para especialistas que atienden a afectados con AT

- **GUÍA ASISTENCIAL**

Redacción de una guía para cuidadores y familias

- **PROTOCOLO PARA CENTROS EDUCATIVOS**

Redacción de un protocolo para los docentes que trabajan en los centros educativos o centros ocupacionales a los que asisten los niños y jóvenes



- **ENCUENTRO NACIONAL ESPECIALISTAS AT**
Encuentro nacional de médicos y sanitarios
- **REFORZAR VÍNCULOS CON FEDER, FEDAES Y ASOCIACIONES INTERNACIONALES DE AT**
- **BUSCAR LÍNEAS DE TRABAJO CON OTROS CENTROS DE INVESTIGACIÓN O REDES COMO CIBERER**
- **NUEVA PÁGINA WEB DE AEFAT**
- **IDEAR NUEVOS RETOS SOLIDARIOS**
- **BUSCAR ALGUNA LÍNEA DE INVESTIGACIÓN DE COOPERACIÓN INTERNACIONAL**
- **PROCURAR VINCULACIÓN O COMUNICACIÓN ENTRE LOS DISTINTOS ESPECIALISTAS QUE ATIENDEN A LOS AFECTADOS**
- **BUSCAR SOLUCIONES A LAS TERAPIAS QUE TIENEN QUE COSTEAR LAS FAMILIAS PORQUE NO ESTÁN INCLUIDAS EN LA SEGURIDAD SOCIAL**

aefat

MUCHAS GRACIAS POR APOYARNOS

Más información en

www.aefat.es

