

# SÍNDROME DE SANFILIPPO

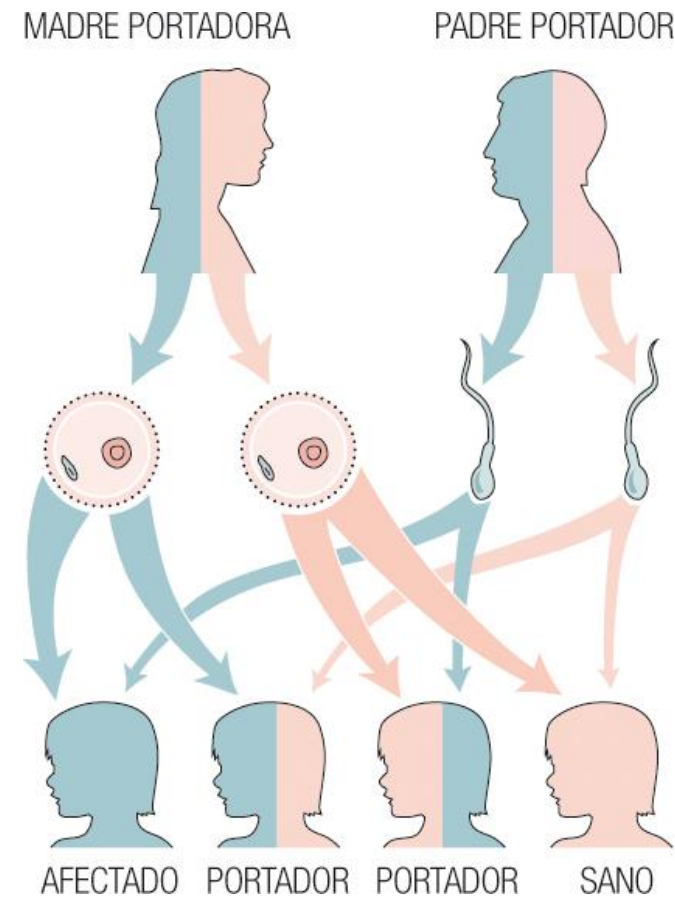


STOP SANFILIPPO  
FUNDACIÓN

# QUÉ ES SANFILIPPO



- > Enfermedad rara, genética, hereditaria y con pronóstico de muerte durante la adolescencia
- > El error genético impide la fabricación de una proteína esencial para la eliminación de sustancias tóxicas
- > El material tóxico se acumula en las células hasta provocar su muerte
- > En la actualidad no existe tratamiento alguno



La probabilidad de padecer la enfermedad es de 1 / 70.000.  
La probabilidad de que te toque la lotería es de 1 / 85.000

# QUIÉNES SOMOS



## COMITÉ MÉDICO ASESOR



**Dr. Luis Gutiérrez-Solana**  
Hospital Niño Jesús.  
Coordinador de la Sección de Neurología.



**Dr. Pablo Sanjurjo Crespo**  
Hospital de Cruces, Bilbao.  
Jefe Clínico de la Sección de Metabolismo del Servicio de Pediatría.  
Catedrático de Pediatría y Premio Reina Sofía de Investigación.



**Dra. Laura Gort**  
Hospital Clínic de Barcelona.  
Centro de Diagnóstico Biomédico.  
Bioquímica y Genética Molecular.



**Dra. María José Coll**  
Hospital Clínic de Barcelona.  
Centro de Diagnóstico Biomédico.  
Bioquímica y Genética Molecular.



**Dra. Pilar Tirado**  
Fundación Jiménez Díaz.  
Servicio de Neuropediatría.

## PATRONATO

- Emilio López Alvarez.
- Cristina Sánchez Salas.
- Ignacio Sánchez Moreno.
- Naiara Garcia de Andoin
- Elvira Olaso Montero
- Astrid Pañeda Rodríguez

## MIEMBROS DE:



**Patronato** formado por familiares de niños afectados y científicos expertos en bioquímica y terapia génica



# QUÉ HACEMOS



BECAS DE INVESTIGACIÓN



## Andrea Ballabio

Telethon Institute Genetics & Medicine.  
Napoles. Activación y modulación del gen  
master TFEB.



## Antonia Ribes

Hospital Clinic de Barcelona. Estudio de  
CoQ10 en pacientes afectos de la  
enfermedad de Sanfilippo.



## Kim Hemsley y John Hopwood

Women's and Children's Hospital, Adelaida.  
Estudio detallado de los procesos implicados  
en la patología del Síndrome de Sanfilippo.



## Daniel Grinberg y Lluisa Vilageliú

Universidad de Barcelona. Corrección de  
mutaciones sin sentido.



## Antoni Matilla

Tratamientos terapéuticos en un modelo de  
ratón de Sanfilippo. Hospital Germans Trias I  
Pujol. Barcelona.

## TERAPIAS PALIATIVAS



## DIFUSIÓN DE LA ENFERMEDAD



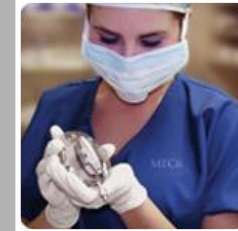
# ESTRATEGIA



Difusión de la  
enfermedad



Captación de  
fondos



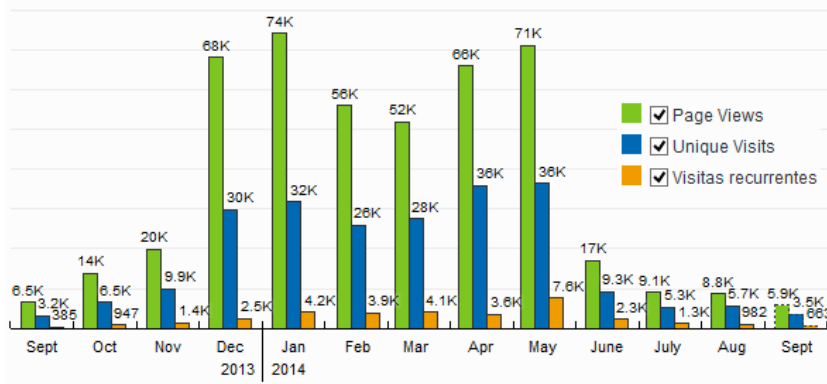
Becas a  
Investigación



# DIFUSIÓN



MAS DE 230.000 VISITAS EN LOS  
ULTIMOS 12 MESES A NUESTRA WEB



PRENSA, RADIO Y TV

- > Artículos en El País, El Mundo, El Confidencial, La Gaceta, La razón, La Información, Deia, Diario Vasco, ABC ...
- > Entrevistas en Onda cero, Cadena Ser, RNE, Onda Madrid, Intereconomía, Radio Tarragona, RNE, Happyfm, Cope ...
- > Reportaje en noticias cuatro e informativos Telecinco, Comando Actualidad, Espejo Público, ETB

...

**Gran impacto mediático al conocerse el caso  
de una familia con tres niños afectados**



8.700 SEGUIDORES EN FACEBOOK Y 1.600 EN TWITTER

# EVENTOS Y CAMPAÑAS



## ASTURIAS

**VENTA DE ENTRADAS**  
 10€ - 15€ - 20€ - 25€ - 30€

**CASTRICOM DE MODA  
 DESFILE  
 BENÉFICO**  
 30 DE MARZO / 18:30  
 CENTRO CULTURAL VALEY

PRESENCIA: ANA GARCÍA  
 ACTUAL: ALEXANDRA BILIBAY

**PARTICIPAR:**  
 NIENYA Y LILA \* BARBETTA \* TONIA \* SCARLETT \* LIZIA \* PELOTERA BILIBAY \* LILIANA \* PELOTERA \* FELY \*  
 EXQUISITA \* TONY \* PELOTERA BILIBAY \* ANTONIO \* LOS LUCAS \* ANA GARCÍA \* LILIANA \* ANA GARCÍA \*  
 PELOTERA NIENYA \* LILIANA \* LILIANA

**3 millones €**

www.stopsanfilippo.org

## BILBAO

**PINTXO  
 STOP SANFILIPPO**

**ON EGIN!**

**3 millones €**

El tiempo corre en nuestro contra. Ayudamos a parar!  
 El dinero recaudado con esta gran fiesta contribuye a la investigación  
 para conseguir una cura del Síndrome de Sanfilippo.  
 Sólo con vuestro apoyo podemos conseguirlo.  
 ¡Date prisa y ven a pintxos!

Donación para la compra de agua de: Celdasim (agencia oficial)  
 Primer gran fondo benéfico de pintxos. Stop Sanfilippo andonarentzat  
 modularren (entrega legionarioa)  
 Buzkara, zure laguntzarain lortu behar dugu!  
 Or egon eta ezarri zure!

www.stopsanfilippo.org

## MADRID

**III CARRERA POPULAR  
 SÍNDROME DE SANFILIPPO**

**11  
 MAYO  
 2014  
 9:00 h.  
 LAS  
 TABLAS**

**BENEFICIA 100%**

**STOP SANFILIPPO  
 FUNDACIÓN**

Más información Fundación Stop Sanfilippo: 810 000 873 / info@stopsanfilippo.org / www.stopsanfilippo.org

ALSA FIBERON MUTUA VIZCAYA ultimate la Caixa

## SEVILLA

**7 8 y 9  
 de Marzo**

**STOP SANFILIPPO  
 FUNDACIÓN**

**Torneo Benéfico de Pádel**

**CATEGORÍAS:**  
 Masculina 1ª y 2ª  
 Femenina 1ª

**LUGARES DE INSCRIPCIÓN:**  
 - Club de Pádel de Sevilla  
 - Club de Pádel de Sevilla  
 - Club de Pádel de Sevilla  
 - Club de Pádel de Sevilla

**INSCRIPCIÓN:**  
 20€ Por pareja  
 Incluye camiseta y pañuelo  
 Incluye 1 hora de pista de pádel  
 Incluye 1 hora de transporte por autobús.

**COLABORAN:**

Grado 0: ES85 2100 8539 7002 0014 1215

## CAMPAÑA SMS

**AYÚDANOS A LOGRARLO**  
 ¡se nos acaba el tiempo!

**envía  
 STOPSF  
 al 28014**

**Y CONTRIBUIRÁS A LA LUCHA CONTRA EL  
 SÍNDROME DE SANFILIPPO**

**STOP SANFILIPPO  
 FUNDACIÓN**

Coste total 1,20€ importe íntegro donado a Stop Sanfilippo. No válida para Movistar, Orange y Vodafone.

## RECICLADO DE MÓVILES

**Tu móvil puede salvar Vidas**  
**Movilsolidario.es**

**HOME EL SÍNDROME DE SANFILIPPO EL HOMBRE EN EL MUNDO EL PROYECTO MOVILSOLIDARIO ES QUIÉN CILABORA CILABORA AHORA, ENVÍA TU VIEJO MÓVIL!**

**TU VIEJO MÓVIL  
 PUEDE SALVAR VIDAS!**

**Descubre el proyecto >**

# MOMENTO ACTUAL



- Debido a su carácter de enfermedad huérfana, con una **prevalencia de 1:70.000**, el interés de la industria farmacéutica es especialmente limitado por su poco impacto económico.
- Existen varios grupos en el mundo investigando la aplicación de terapia génica en este tipo de enfermedades neurodegenerativas, y en concreto para Sanfilippo tenemos constancia de que **al menos existen cuatro frentes de investigación con resultados exitosos publicados**.
- Debido a la novedad de estos tratamientos innovadores y al elevado coste asociado, **ninguno de estos estudios ha encontrado fondos** hasta el momento para poder realizar un ensayo clínico.



# CONCLUSIÓN



- El futuro de muchas enfermedades raras dependerá de la participación activa de las organizaciones de pacientes



Entre 2010 y 2012 se aprobaron 73 medicamentos para EERR. 44 de ellos tuvieron su origen en Pymes u ONG's

47%

# SOMOS PARTE DE LA SOLUCIÓN



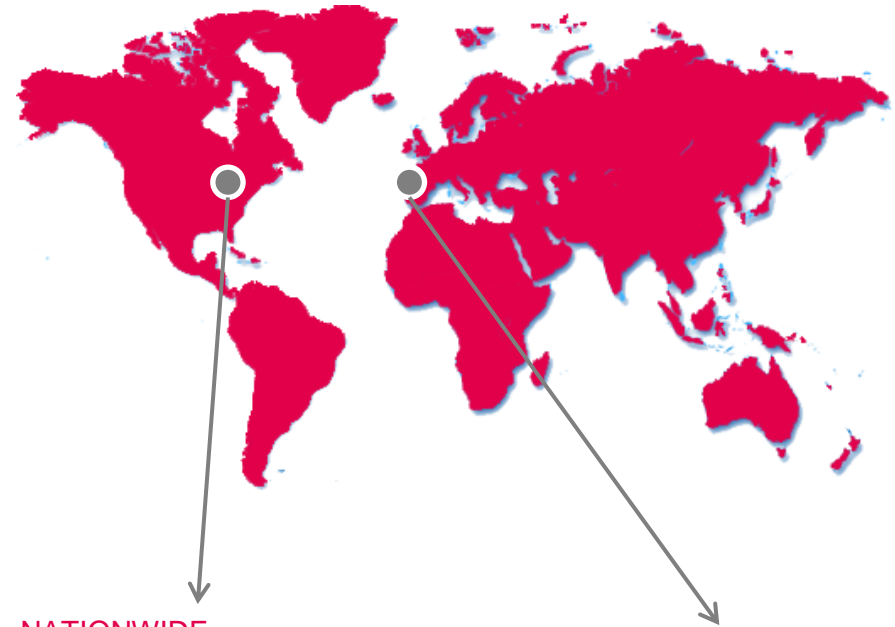
- Ante esta situación varias organizaciones de pacientes afectados por el Síndrome de Sanfilippo a nivel mundial alcanzamos un acuerdo para financiar un programa viable para llegar a la clínica centrado en el tratamiento mediante **terapia génica**.
- Fruto de este acuerdo nace una pequeña empresa americana tipo consorcio, **Abeona Therapeutics**, que está formada por investigadores y equipos clínicos de referencia en terapia génica y enfermedad de Sanfilippo, las propias Fundaciones, emprendedores y el Nationwide Children's Hospital de Ohio



# OBJETIVO



- Desarrollar ensayos clínicos que prueben la eficacia de la terapia génica para Sanfilippo A y B
- Ensayo internacional con un centro en EEUU y otro en España
- Comienzo de los ensayos en 2015
- Investigadores principales: Kevin Flanigan y Pablo Sanjurjo



NATIONWIDE  
CHILDREN'S HOSPITAL



HOSPITAL DE CRUCES





**AYÚDANOS A PARAR LA ENFERMEDAD**

¡se nos acaba el tiempo!