

IDENTIFICACIÓN y AYUDA A PERSONAS SIN DIAGNÓSTICO Y ENFERMEDADES RARAS EN IBEROAMÉRICA



ALIBER

ineco

1. DATOS GENERALES DE LA ONG

La **Asociación de Enfermedades Raras D'Genes** fue creada el 25 de enero de 2008 e inscrita en el Registro de Fundaciones / Asociaciones de la Región de Murcia con el N.º de registro 9.094/1º con fecha 21 / 02 / 2008, con CIF G 73567935 y declarada Entidad de Utilidad Pública por el Ministerio del Interior con fecha 29 de junio de 2012.

La Asociación cuenta con **3 centros multidisciplinarios de atención integral a personas y familias con enfermedades raras y sin diagnóstico** en los municipios de Murcia, Lorca y Totana. Además, tiene delegaciones en otros municipios de la Región de Murcia y en Sevilla y Albacete.

Órganos de gobierno: Juan Carrión Tudela Presidente y 3 vicepresidencias, 1 tesorero, 1 secretaria, y 17 vocales <https://www.dgenes.es/junta-directiva>

CIF de la organización: G 73567935

Año de constitución: 2008

Presupuesto del ejercicio 2020: 350.000€ (26% público y 74% privado)

<https://www.dgenes.es/wp-content/uploads/8.-PRESUPUESTO-dgenes2020.pdf>

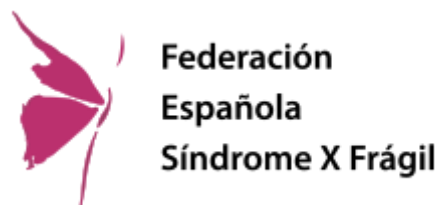
Número de empleados: 15 **Número de voluntarios:** 20 **Beneficiarios directos :** 50

Beneficiarios indirectos: 100 personas

Objeto social: Está compuesta por padres, familiares, profesionales de todos los ámbitos con el propósito de crear espacios de intercambio y convivencia entre familiares y personas diagnosticadas con enfermedades raras (ER), y sensibilizar sobre la problemática de salud pública que suponen las patologías de baja prevalencia.

2. DATOS DE LA ONG EN LA ZONA

A nivel nacional, pertenecemos a la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y a la Federación Española del Síndrome X-Frágil. Además, formamos parte de la Organización Europea de Enfermedades Raras (EURORDIS) y de la Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras (ALIBER).



El proyecto lo desarrollará D'Genes en colaboración con la Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras (ALIBER).

- **Actividades que la ONG realiza en la zona**

- **Medios de la ONG en la zona:**

Aliber aglutina a **532 organizaciones** de pacientes con enfermedades raras, presente en **16 países de Iberoamérica**.



Nombre y misión de la ONG contraparte



FECHA DE CONSTITUCIÓN: 18 de octubre de 2013, constituimos la Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras o Poco Frecuentes (ALIBER)

Aglutina a **532 organizaciones** de pacientes con enfermedades raras, presente en **16 países de Iberoamérica**, que coordina acciones para fortalecer el movimiento asociativo, dar visibilidad a las EERR y representar a las personas con enfermedades poco frecuentes de Iberoamérica ante organismos locales, regionales, nacionales e internacionales, creando un espacio de colaboración conjunta y permanente para compartir conocimientos, experiencias y buenas prácticas en las áreas social, sanitaria, educativa y laboral.

Argentina · Bolivia · Brasil · Chile · Colombia · Ecuador · España · Guatemala · México · Nicaragua · Panamá · Paraguay · Perú · Portugal · Uruguay · Venezuela

<https://aliber.org/web/socios/>

3. DESCRIPCIÓN DEL PROYECTO

- **Pueblo/zona/país.** Se desarrollará en los **16 países** en los que está presente ALIBER, mencionados en la diapositiva anterior.
- **Personal de la ONG en la zona y desde cuando se encuentran allí.** En cada uno de los 16 países hay una o varias ongs trabajando al menos desde 2013.
- **Idioma en el que se realizará el voluntariado:** Español.
- **Descripción detallada del proyecto que la ONG realiza en la zona:**

D'Genes cuenta con un convenio de colaboración con el **Instituto de Salud Carlos III de Madrid** y junto a **ALIBER** pretende mejorar la calidad de vida de las personas afectadas con una enfermedad rara y sin diagnóstico.

Finalidad: Desarrollar un sistema de diagnóstico en Iberoamérica para personas con enfermedades raras, huérfanas o poco comunes y sin diagnóstico.

Objetivos:

- Mejora de la calidad de vida de personas sin diagnóstico en Iberoamérica a través de una posible identificación de su enfermedad.
- Informar y orientar de las asociaciones en el terreno sobre su enfermedad y los recursos sanitarios y psicosociales disponibles.
- Crear una red de solidaridad y apoyo a personas sin diagnóstico mediante el envío de analíticas de sangre al centro de referencia Carlos III de Madrid y tratar de conseguir un diagnóstico.

Descripción detallada del proyecto para que se solicita colaboración y el número de beneficiarios.

D'Genes cuenta con un Servicio de Información y Orientación sobre Enfermedades Raras y Sin Diagnóstico. Tenemos identificadas a personas sin diagnóstico en Iberoamérica que llevan de media más de 5 años buscando lo que le pasa a su hijo o hija. Creemos que hay que ayudar a este colectivo a darles certeza y poner nombre a su problemática, para explorar posibles tratamientos, aunque sólo sean sintomáticos. Vivir sin diagnóstico es emocionalmente un trauma.

- **Usuarios directos del proyecto: 50 personas sin diagnóstico en Iberoamérica. Usuarios indirectos: 200 personas**
- **Actividades específicas para las que se solicita la colaboración de Ineco**
 - Apoyo en la difusión, creación e impulso de la base de datos de personas sin diagnóstico en los distintos países que forma la Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras (ALIBER).
 - Apoyo en la creación de grupos de apoyo social para personas sin diagnóstico.
 - Ayuda en la mensajería de muestras para analizar en España y devolverles los resultados
- **Indicar si el voluntariado requiere estancia en el país o es posible realizarlo en remoto:** desde España en remoto durante un periodo máximo de 4 semanas o en cualquiera de los centros INECO.

- **OBJETIVOS E HIPÓTESIS de la investigación desarrollada en el Instituto de Salud Carlos III de Madrid.**

El objetivo principal de este proyecto es lograr, mediante la investigación y contando con el perfil y la trayectoria del IIER como valor añadido, el diagnóstico de 100 pacientes pediátricos con fenotipos complejos que incluyen discapacidad intelectual, utilizando los últimos avances tecnológicos, tanto en el campo de la genética, como en el campo de la interoperabilidad semántica..Nuestra hipótesis de trabajo es que los cuadros clínicos que padecen estos pacientes tienen un origen genético, por lo que la secuenciación del exoma completo podría conducir a la identificación del gen/genes causantes de dichos cuadros. En el supuesto de que tras realizar la secuenciación del exoma no se obtuvieran genes candidatos claros, la compartición de datos fenotípicos y genotípicos en redes internacionales de casos sin diagnóstico será una vía complementaria para lograr el diagnóstico de los pacientes.

- **METODOLOGÍA Y PLAN DE TRABAJO**

Con el fin de lograr el objetivo citado en el apartado anterior, el plan de trabajo se basará en dos grandes pilares:

Secuenciación del exoma completo (“*whole exome sequencing*”, WES) Se partirá de ADN del probando y de sus progenitores previamente aislado a partir de muestras de sangre mediante el kit QIAamp DNA (Qiagen). Tanto las muestras de sangre como las de ADN . Se prepararán librerías para secuenciar el exoma a partir del ADN aislado del probando y sus mediante el kit de enriquecimiento TruSeq Rapid Enrichment (Illumina). La secuenciación se realizará en un secuenciador NextSeq500 de Illumina presente en la Unidad de Genética del Instituto de Salud Carlos III, mediante los cartuchos High Output Flow Cell 2x75 (Illumina). Las lecturas serán alineadas con el genoma de referencia “Human_g1k_v37” de BWA (v0.0.12). El realineamiento, la recalibración de halotipos y la llamada a variantes se realizarán utilizando GATK (v3.4, Haplotype caller). A continuación, KGGSeq (v0.8) será usado para filtrar las variantes de acuerdo con diferentes modelos de herencia (de novo, homocigosis y heterocigosis compuesta). Las variantes filtradas serán revisadas manualmente por dos investigadores independientes del IIER y confirmadas mediante la técnica de Sanger en todos los miembros del trío. Las mutaciones o variantes identificadas se describirán de acuerdo con las recomendaciones de *Human Genome Variation Society* (HGVS). Finalmente, se elaborará un informe con una revisión detallada de las evidencias científicas que asocian cada variante genética detectada con una determinada patología o síntoma, para lo cual se consultarán al menos las siguientes bases de datos: GeneCard, NCBI, UniProt, OMIM y Pubmed.

Compartición de datos de pacientes sin diagnóstico en plataformas/redes internacionales Los datos genómicos crudos (formato BAM o FastQ) procedentes de la secuenciación de las muestras de ADN de probando y padres serán realineados y reprocesados mediante un procedimiento estándar y almacenados en la base de datos centralizada de RD-Connect. Los datos genéticos procesados estarán disponibles (para usuarios autorizados) para su análisis online en la interfaz de la plataforma. Por otro lado, a partir de los documentos clínicos de los pacientes, almacenados en el Registro Nacional de Enfermedades Raras, se extraerán términos fenotípicos y se mapearán a términos HPO (“*Human Phenotype Ontology*”). Esta información fenotípica detallada y estandarizada se introducirá en Phenotips (una herramienta de software de acceso libre cuya base semántica es la ontología HPO) y se ligará a la información genética almacenada en la plataforma de RD-Connect. La plataforma RD-Connect permitirá la comparación de los datos de nuestros pacientes con datos procedentes de otros muchos proyectos que también están enviando información a la plataforma, así como un análisis con herramientas bioinformáticas sofisticadas. Éstas incluyen sistemas de interpretación de variantes y predicción de patogenicidad, herramientas para buscar coincidencias entre variante y fenotipo, así como herramientas de análisis que usan web semánticas para mejorar la integración de datos y el acceso al conocimiento. Otra de las utilidades de la plataforma RD-Connect es la posibilidad de enviar datos a Phenome Central (PC), un repositorio centralizado usado por los miembros de la Red Internacional de Casos Sin Diagnóstico (UDNI) para compartir datos fenotípicos y genotípicos de pacientes. Puesto que SpainUDP es un miembro de RD-Connect y del UDNI, se enviarán datos de los seis casos objeto de este proyecto desde PhenoTips (RD-Connect) a PC, donde podremos compararlos con los de otros investigadores que usan PC y con los miembros del UDNI. Además, PC participa en la plataforma MatchMaker Exchange (MME), que representa el proyecto más relevante en la actualidad para conectar varias bases de datos en este ámbito y permitir la comunicación de detalles de casos específicos en un entorno internacional.

4. PUBLICACIÓN Y DIFUSIÓN DEL PROYECTO

- Boletines dirigidos a los socios de la entidad.
- Información en memorias anuales de la entidad.
- Información en la asamblea de socios y en reuniones.
- Información en la web de la entidad.
- Elaboración de poster para difusión y comunicación oral en congreso internacional de enfermedades raras.



4. DESTINO DE LOS FONDOS ADICIONALES DE 20.000€

- **Actividades o, eventualmente, material a financiar con esta donación adicional.**
 - Contratación del graduado universitario
 - Gastos de envío de material al centro de investigación Carlos III de Madrid.
 - Compra de un portátil.
 - Poster para la difusión de los resultados en congreso internacional de enfermedades raras.
- **Plazo de finalización de las actividades o de la compra de equipamiento tras la recepción de la donación:**

31 de DICIEMBRE de 2020

4. DESTINO DE LOS FONDOS ADICIONALES DE 20.000€

Presupuesto detallado, donde se especifiquen unidades / partidas y su coste estimado

- 1 Trabajador graduado universitario a Jornada Completa (Salario Bruto 1551,66€ + Costes Seg. Social Empresa 537,96€ = 2089,62€ /Mes) x 6 meses + 1 extra (Julio a Diciembre 2020) 14.627,34 euros
- Envío de muestras desde Iberoamérica al centro de investigación Carlos III de Madrid.4110,66 euros.
- Portátil HP Pavilion 15-CS3000NS Intel Core i7-1065G7/12GB/512GB SSD/GTX 1050/15.6“1199€ (SIN IVA 990,91€)
- Impresión de 1 posters, a color, tamaño A0.....63 euros

TOTAL..... 20000 Euros

- Fotografías que evidencien las necesidades que se pretenden subsanar con el voluntariado de INECO



PARTICIPANTES VII ENCUENTRO IBEROAMERICANO, MURCIA 2019

